

MUCOPOLISSACARIDOSES: MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E IMPORTÂNCIA DE UM ATENDIMENTO MULTIDISCIPLINAR.

Autores: Wilke Matheus², Schwartz Ida¹, Souza Carolina¹, Jesuino Karlla², Brites Adriana², Burin Maira², Matte Ursula³, Leister-Segal Sandra¹.

Coordenadora: Ida Doederlein Schwartz

Instituições: ¹Dep Genética/UFRGS, Serv. Genet. Med./HCPA, Porto Alegre, Brasil ; ² Serv. Gen. Med. Rede MPS, Porto Alegre, Brasil ; ³Centro de Terapia Gênica, Serviço de Genética médica/ HCPA, Porto Alegre, Brasil.

O trabalho destina-se a familiares e pacientes atendidos pela Rede MPS Brasil e a profissionais da saúde.

Objetivos do Trabalho:

O estudo buscou analisar nos exames de imagem dos pacientes com MPS cadastrados na Rede MPS Brasil e atendidos entre 2010 e 2011 no Ambulatório de MPS do SGM-HCPA quais as alterações morfofuncionais encontradas e quantas consultas foram realizadas neste mesmo período.

O que é MPS?

Mucopolissacaridose (MPS) é um erro inato do metabolismo dos glicosaminoglicanos caracterizado pelo acúmulo intralisossomal dessas macromoléculas. Afeta os diversos sistemas do corpo.

Metodologia:

Este foi um estudo transversal, retrospectivo, de base ambulatorial. Os dados foram obtidos somente a partir da revisão de exames de imagem (ecocardiograma, ecografia abdominal, Raio-X de ossos, exame de

imagem do sistema nervoso central). Exames realizados fora do HCPA não foram incluídos na análise.

A Rede MPS Brasil:

A Rede MPS Brasil constitui uma parceria de centros médicos brasileiros criada em 2004 que possui como objetivos, facilitar o acesso dos pacientes aos centros de diagnósticos e tratamento, aumentar a disponibilidade de informação sobre as MPS e fazer registros sobre a trajetória desses pacientes no manejo de suas doenças.

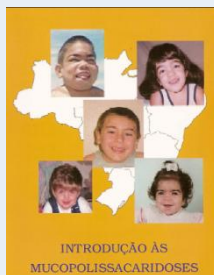


Fig 1: Exemplo de material fornecido pela Rede MPS Brasil aos familiares.

Resultados:

Foram analisadas, ao todo, exames de 32 pacientes (5 MPS I; 18 MPS II; 1 MPS III-B; 4 MPS IV-A; 3 MPS VI e 1 paciente com o subtipo de MPS ainda não especificada). Estavam disponíveis 20 ecocardiogramas, 5 tomografias computadorizadas de crânio, 9 Raios X e 2 Ecografias abdominais. O número médio de consultas por paciente foi 78, que contemplaram 14 especialidades médicas. As alterações mais frequentemente encontradas foram cardíacas (n=19), sendo espessamento dos folhetos da válvula mitral encontrada em 13 pacientes, e ósseas como instabilidade da coluna vertebral (n=7). As alterações encontradas em tais exames corroboram com a fisiopatogenia encontrada na literatura para as MPS.

Conclusões:

O amplo espectro na fisiopatogenia da doença demonstra a importância de um atendimento multidisciplinar, para que tanto pacientes, quanto familiares, tenham uma melhor qualidade de vida.