

MUCOPOLISSACARIDOSES: MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E IMPORTÂNCIA DE UM ATENDIMENTO MULTIDISCIPLINAR

Coordenador: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

Introdução: Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças genéticas raras, de herança autossômica recessiva (com exceção do tipo II que tem herança recessiva ligada ao cromossomo X), que ocasionam acúmulo lisossomal de resíduos de glicosaminoglicanos (GAGs) parcialmente degradados. A Rede MPS Brasil, criada em 2004, consiste em uma parceria de centros de genética brasileiros que tem como objetivos facilitar o acesso dos pacientes aos centros de diagnóstico e tratamento, aumentar a disponibilidade de informação sobre as MPS, e fazer registros sobre a trajetória desses pacientes. O centro coordenador da Rede é o Serviço de Genética Médica do HCPA (SGM-HCPA), o qual possui um ambulatório específico de MPS composto por uma equipe multidisciplinar. Este trabalho pretendeu analisar as alterações fenotípicas apresentadas pelos pacientes com MPS atendidos no Ambulatório de MPS do SGM-HCPA, a fim de identificar se as alterações citadas na literatura como comuns nas MPSs, são, de fato, encontradas na rotina dos médicos do Ambulatório. Buscou-se também analisar o número de consultas médicas realizadas por esses mesmos pacientes, no período de junho de 2010 a junho de 2011. Desenvolvimento e Resultados: 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) realizados nesses pacientes no HCPA. Exames realizados fora do HCPA não foram incluídos na análise. No período analisado, 32 pacientes tiveram pelo menos uma consulta no ambulatório de MPS do SGM-HCPA (5 MPS I; 18 MPS II; 1 MPS III-B; 4 MPS IV-A; 3 MPS VI; e 1 paciente com o tipo de MPS ainda não definido). O número médio de consultas por paciente foi de 78 (4-394). O número máximo de profissionais da saúde visitados por um único paciente foi 14 (hematologista, geneticista, oncologista, pneumologista, odontólogo, oftalmologista, otorrinolaringologista, dermatologista, ginecologista, fisioterapeuta, nutricionista, cardiologista, imunologista e neurologista) Abaixo são descritas as alterações encontradas nos exames avaliados: 1) Ecocardiograma (n=19/32 pacientes). Todos os exames apresentavam pelo menos uma anormalidade. Há pouca informação no que se refere à quantidade de pacientes com MPS que apresentam alterações cardiovasculares, porém, estudos como Wippermann et al² mostram como a prevalência dessas alterações é alta, sendo encontrada entre 60% a 100% dos pacientes. Espessamento de

folhetos da válvula mitral foi a alteração mais freqüente, sendo encontrada em 13 dos 19 ecocardiogramas disponíveis, seguida de espessamento de folhetos na aorta, encontrada em 9 exames. Muenzer¹ cita o regurgitamento da válvula mitral como a doença valvular mais comum em pacientes com MPS I e MPS II. Apesar da amostragem de pacientes do nosso estudo ser pequena, 13/19 pacientes possuíam alterações na válvula mitral (2 MPS I, 9 MPS II, 1 MPS III-B e 1 MPS IV-A).

2) Tomografia Computadorizada de Crânio (n=5/32 pacientes). Hidrocefalia congênita foi a alteração mais freqüente, o que está de acordo com o estudo de Muenzer¹. A causa provável é o aumento ventricular esperado, comum em pacientes com MPS e que pode estar relacionado tanto com alterações na reabsorção do fluido cérebro-espinhal, como por espessamento de meninges. Tal bloqueio na reabsorção pode causar aumento da pressão intracraniana, que pode levar à cefaléia (relatada em 1 paciente durante a anamnese) e ao atraso no desenvolvimento.

3) Ecografia Abdominal (n=2/32 pacientes). Demonstraram a presença de hepatoesplenomegalia. As hérnias umbilicais, encontradas em 3 pacientes, e as hérnias inguinais, encontradas também em 3 pacientes durante o exame físico, podem ser explicadas pelo aumento abdominal causado por esse achado. Estas alterações são decorrentes do acúmulo de GAGs que ocorre principalmente em células do sistema fagocítico mononuclear e em células epiteliais envolvidas em órgãos como o fígado, o baço e a medula óssea.

4) Raio X (n=10/32 pacientes). As alterações no sistema ósseo estavam visíveis em todos os exames analisados. Instabilidade da coluna vertebral cervical foi encontrada em 7/9 pacientes. No Raio X de 2 pacientes (1 MPS II e 1 MPS VI) foi evidenciada broncopneumonia, uma das alterações respiratórias mais frequentemente encontradas em pacientes com MPS (Muenzer¹). Hipertrofia de tonsilas foi encontrada em 4 pacientes, e hipertrofia de adenóides em 2 /9 exames. Estreitamento de traquéia, espessamento das cordas vocais e aumento da língua são as principais alterações citadas por Muenzer¹ como causa da obstrução das vias aéreas. Segundo o trabalho deste autor¹, tonsilectomia e adenoidectmia são frequentemente realizadas em pacientes com MPS para diminuir essa obstrução.

Conclusão: Os resultados encontrados confirmam o caráter multissistêmico das MPS. As alterações encontradas na amostra são condizentes com os achados descritos na literatura e corroboram com o fato de que profissionais da área da saúde devem estar melhor informados sobre MPS. Algumas das alterações, entretanto, não apresentaram a magnitude esperada, muito em função de não possuímos, no presente estudo, os exames de todos os sistemas e órgãos afetados pela MPS, ou até mesmo, de não estar presente o relato dos achados encontrados durante o exame físico dos pacientes. Cita-se, como exemplo, a hepatoesplenomegalia que é um achado muito comum

em todos os tipos de MPS, e que, no entanto, só pode-se analisar nas duas ecografias abdominais disponíveis. O amplo espectro na fisiopatogenia da doença e, conseqüentemente, a variedade de órgãos por ela acometidos, reforça a importância de um atendimento multidisciplinar, para que sejam contempladas todas as necessidades decorrentes da MPS, fazendo com que, tanto pacientes, quanto familiares, tenham uma melhor qualidade de vida. Bibliografia: 1-MUENZER, J. The journal of pediatrics, 2004. 2-Wippermann CF, et.al.: Mitral and aortic regurgitation in 84 patients with mucopolysaccharidoses, 1995