

MUCOPOLISSACARIDOSES

Dra. Gisele R. de Luca

MUCOPOLISSACARIDOSES

- As mucopolissacaridoses(MPS) são doenças lisossômicas de depósito causadas pela deficiência de qualquer uma das enzimas envolvidas na degradação dos GLICOSAMINOGLICANOS(GAGs).

CLASSIFICAÇÃO DAS MPS

Tipo de Enzima Deficiente MPS	Sigla	GAGs Acumulados	Epônimo	Magnitude da Sintomatologia
I α-L-iduronidase	IDUA	ds/hs	Hurler Hurler-Scheie Scheie	Grave Moderada Leve
II iduronato-L-sulfatase	IDS	ds/hs	Hunter	Variável (grave a leve)
IIIa heparan-N-sulfatase	SGSH	hs	Hunter	Variável (grave a leve)
IIIb α-N-acetilglicosaminidase	NAGLU	hs	Sunfilippo	Variável (grave a leve)
IIIc AcCoA: α-glicosamina Acetiltransferase	GNAT	hs	Sunfilippo	Variável (grave a leve)
IIId N-acetilglicosamina 6-sulfatase	G6S	hs	Sunfilippo	Variável (grave a leve)
IVa Galactose 6-sulfatase	GALNS	qs	Moquio	Variável (grave a leve)
IVb β-galactosidase	GLB1	qs	Moquio	Variável (grave a leve)
VI N-acetilgalactosamina 4-sulfatase	ARSB	ds	Maroteaux-Lamy	Variável (grave a leve)
VII β-glicuronidase	GUSB	ds/hs	Sly	Variável (grave a leve, incluindo forma associada à hidropisia fetal)

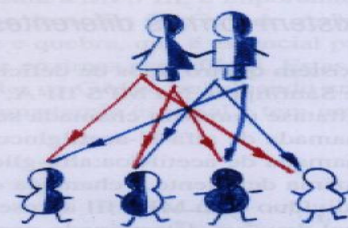
Frequência

- A incidência conjunta das MPS é estimada em : 1:10.000 a 1:25.000 RN vivos;
- Os tipos mais frequentes :MPS – I e III
- O tipo mais raro :MPS _ VII

HERANÇA

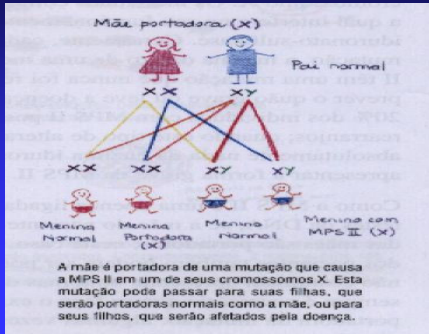
- Todas as MPS são herdadas de modo AUTOSSÔMICO RECESSIVO ,com exceção da MPS II,que tem HERANÇA LIGADA AO X RECESSIVA.

HER. AUTOSSÔMICA RECESSIVA



Os pais são normais, mas portadores da alteração genética que causa a MPS III. O casal tem uma chance de 1:4 ou 25% de ter um bebê, menino ou menina, afetado.

HER. LIGADA AO X RECESSIVA



DIAGNÓSTICO

- Achados Clínicos
- Testes de Triagem na Urina
- Medida da Atividade da enzima

TRATAMENTO

- EQUIPE INTERDISCIPLINAR
- DIETA
- FISIOTERAPIA
- EDUCAÇÃO
- PUBERDADE E CASAMENTO

MUCOPOLISSACARIDOSE I

- ↳ Facies Dismórfica
- ↳ Macrocefalia
- ↳ Turvação Corneana
- ↳ Hepatoesplenomegalia
- ↳ Contraturas Articulares
- ↳ Hérnias Umbilical e Inguinais
- ↳ Achados Radiológicos de Disostose Múltiplas
- ↳ Atraso de Crescimento Físico
- ↳ Atraso no Desenvolvimento Neuro-Psico-Motor

TRATAMENTO

- TRANSPLANTE DE FIBROBLASTOS
- TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA
- TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA (TRE)
- TERAPIA GÊNICA

MUCOPOLISSACARIDOSE II grave

- Atraso no Desenvolvimento Neuro-Psico-Motor
- Baixa Estatura
- Facies Dismórfica
- Displasia Esquelética Moderada
- Contratura Articular
- Hepatoesplenomegalia
- Opacificação de Córnea(ocasionalmente presente)
- Complicações Respiratórias
- Diarréia
- Síndrome do Túnel do Carpo
- Cardiopatia
- Lesão Cutânea Nodular
- Surdez pode ser CONDUTIVA, SENSORIAL ou MISTA

MUCOPOLISSACARIDOSE II leve

- Atraso no Desenvolvimento Neuro-Psico-Motor (ocasionalmente presente)
- Baixa Estatura
- Facies Dismórfica
- Displasia Esquelética Moderada
- Contratura Articular
- Opacificação de Córnea(ocasionalmente presente)
- Inteligência Preservada
- Mielopatia Cervical

TRATAMENTO

- TRANSPLANTE DE FIBROBLASTOS
- TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA
- TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA(TER)

MUCOPOLISSACARIDOSE III

- Atraso no Desenvolvimento Neuro-Psico-Motor
- Facies Dismórfica
- Displasia Esquelética
- Contratura Articular(ocasionalmente presente)
- Hepatoesplenomegalia
- Distúrbio de Conduta Grave e Demência
- Diarréia

TRATAMENTO

- TRANSPLANTE DE FIBROBLASTOS
- TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA
- TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA(TRE)

MPS IV (A e B)

- Baixa Estatura
- Facies Dismórfica
- Displasia Esquelética
- Contratura Articular
- Hepatoesplenomegalia
- Opacificação de Córnea(IV-A)
- Mielopatia Cervical

TRATAMENTO

- TRANSPLANTE DE FIBROBLASTOS
- TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA
- TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA(TER)

MUCOPOLISSACARIDOSE VI

■ GRAVE

- Baixa Estatura
- Facies Dismórfica
- Displasia Esquelética
- Contratura Articular
- Hepatoesplenomegalia
- Opacificação de Córnea

LEVE

- Baixa Estatura
- Facies Dismórfica
- Displasia Esquelética
- Contratura Articular
- Hepatoesplenomegalia
- Opacificação de Córnea

TRATAMENTO

■ DIETA

- FISIOTERAPIA
- EDUCAÇÃO

■ TF

- TMO
- TRE(ensaio clínico)
- TERAPIA GÊNICA

MUCOPOLISSACARIDOSE VII

■ ADNPM

- BAIXA ESTARURA
- FACIES DISMÓRFICA
- DISPLASIA ESQUELÉTICA
- HEPATOESPLENOMEGALIA
- OPACIFICAÇÃO DE CÓRNEA