CONBRAMED
Congresso Online Brasileiro de Medicina
22 A 24 DE MARÇO DE 2021
ISBN: 978-65-86861-87-7

DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO 1. REVISÃO DE LITERATURA

Congresso Online Brasileiro de Medicina, 1ª edição, de 22/03/2021 a 24/03/2021
ISBN dos Anais: 978-65-86861-87-7

SOUZA; Taynara Santos de [1], LIMA; Geovana Maciel [2], ZAMBONI; Inácio Mezzomo [3], SILVA; Kamilla Dutra [4], RODRIGUES; Willian Caetano [5]

RESUMO

As mucopolissacaridoses (MPS) são distúrbios hereditários autossômicos recessivos causados pela deficiência de enzimas específicas que catalisam a degradação de glicosaminoglicanos (GAGs), levando ao acúmulo dessas substâncias no organismo. A mais frequente é a MPS do tipo 1, um distúrbio multissistêmico progressivo com características variáveis, causada pela falta da enzima α-L-iduronidase (IDUA). A média de idade para o diagnóstico é dez meses. Caso não haja tratamento adequado a morte pode ocorrer antes dos 10 anos de idade por insuficiência cardiorrespiratória. As apresentações das MPS I envolvem armazenamento de GAGs, ativação de vias inflamatórias, alteração de matriz extracelular, interferência na sinalização celular e autofagia. O objetivo do trabalho foi revisar a literatura acerca das principais características da MPS 1, incluindo etiologia, fisiopatologia, fatores predisponentes, diagnóstico clínico e laboratorial, epidemiologia e abordagens terapêuticas. Foi realizado o levantamento de referências publicadas nos últimos 5 anos, indexadas na PUBMED/MEDLINE, utilizando os MeSHterms “therapies” e “mucopolysaccharidosis”; “type 1”. Após aplicação dos critérios de inclusão/exclusão, 20 artigos foram eleitos para a revisão. Existem três subtipos da MPS I, todos com alterações bioquímicas semelhantes, porém, com diferentes apresentações clínicas e formas de tratamento: Síndrome de Scheie (leve), Hurler-Scheie (moderada), Hurler ou MPS-IH (grave). Os sinais e sintomas clínicos mais frequentes incluem pele espessa, características faciais ásperas, hepatoesplenomegalia, deficiência visual e auditiva, defeitos musculoesqueléticos (por exemplo, disostose múltipla), retardo psicomotor, problemas respiratórios, retardo mental, defeitos cardiovasculares, além de expectativa de vida reduzida. O diagnóstico laboratorial envolve testes para detecção de GAGs urinário com azul de dimetil-metileno e eletroforese. Para análise qualitativa e quantitativa desse GAGs utiliza-se eletroforese bidimensional, cromatografia líquida e espectrometria de massa em tandem, podendo essa ser utilizada em urina, plasma, manchas de sangue seco, líquido amniótico, líquido cefalorraquidiano, células em cultura e tecidos. Quando acomete o sistema nervoso central (SNC), o tratamento consiste em transplantar células tronco hematopoiéticas. Apesar de não haver cura, quanto mais cedo se inicia o tratamento, melhor é o melhor prognóstico. A terapia de reposição enzimática produzida com DNA recombinante é usada para tratar manifestações não relacionadas ao SNC. Nesse âmbito, é fulcral monitorar o feto de mulheres grávidas com MPS I. A MPS I é doença de

[1] UnirG, taynara200412@hotmail.com
[2] UnirG, contato.de.geovana@gmail.com
[3] UnirG, inaciozamboni@gmail.com
[4] UnirG, dutraskamilla@gmail.com
[5] UnirG, willian.caetano.cirurgia@gmail.com

difícil diagnóstico, e o tratamento precoce é imprescindível para prevenir o desenvolvimento da forma grave da doença. Existem várias modalidades terapêuticas sob investigação, incluindo terapia gênica, e sugere-se a realização de estudos científicos multicêntricos a respeito da fisiopatologia da MPS I a fim de que haja melhores opções terapêuticas que se adequem à apresentação clínica do distúrbio.

PALAVRAS-CHAVE: Mucopolysaccharidoses, therapies, type I

[1] UnirG, taynara200412@hotmail.com
[2] UnirG, contato.de.geovana@gmail.com
[3] UnirG, inaciozamboni@gmail.com
[4] UnirG, dutraskamilla@gmail.com
[5] UnirG, willian.caetano.cirurgia@gmail.com