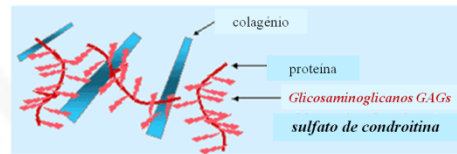


# MUCOPOLISSACARIDOSES

## O QUE SÃO AS MUCOPOLISSACARIDOSES (MPS)?

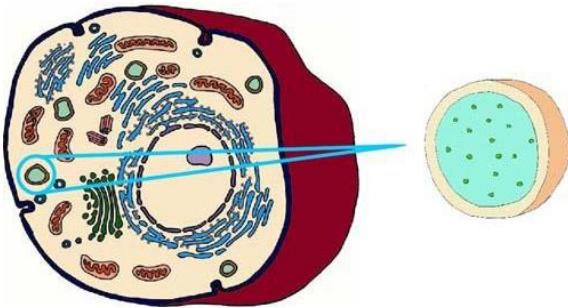
São um grupo de doenças de armazenamento lisossômico causadas por défices de enzimas fundamentais na degradação dos glicosaminoglicanos (GAGs), também conhecidos por mucopolissacáridos. É uma doença autossômica recessiva, com manifestações patológicas em múltiplos sistemas e órgãos.

### Estrutura da cartilagem



## O QUE É UM LISOSSOMA?

### Lisossoma

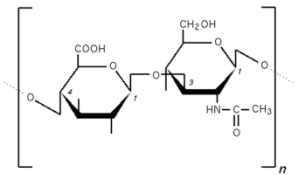


O lisossoma é um organelo celular que contém enzimas capazes de lise ou seja de hidrolisar, romper ou decompor grandes moléculas como os GAGs e transformá-los em pequenas moléculas capazes de serem excretadas pelo rim.

## O QUE SÃO OS MUCOPOLISSACÁRIDOS (GAGS)?

São grandes moléculas de açúcares complexos, formados pela repetição de duas unidades de açúcares simples, que estão envolvidas na formação dos ossos, cartilagens, tendões, córnea, pele e tecido conjuntivo. Estão também presentes no líquido sinovial (fluido viscoso que lubrifica as nossas articulações).

### Ácido hialurônico, abundante no líquido sinovial



## O QUE ACONTECE NAS MPS?

Quando as enzimas fundamentais para a degradação dos GAGs não funcionam corretamente, os GAGs só se degradam parcialmente, ficando parte acumulada nos lisossomas e parte eliminada na urina, provocando disfunção nas células, tecidos e órgãos.

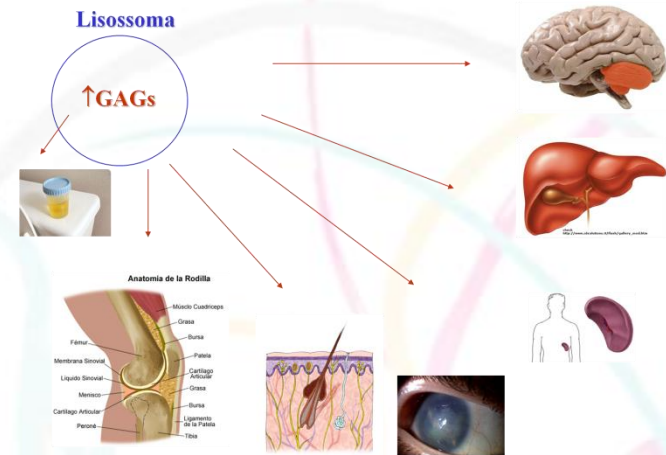
## PORQUE APARECEM AS MPS?

Cada uma das alterações metabólicas do nosso organismo é determinada geneticamente (código genético). Herdamos dos nossos pais a informação genética, correta ou com alterações, e é esta que vai determinar cada processo metabólico. Ao herdarmos uma informação genética errada ou parcialmente alterada, esta vai funcionar de forma deficitária o que leva ao aparecimento deste tipo de doenças.

## QUAIS AS CAUSAS DAS MPS?

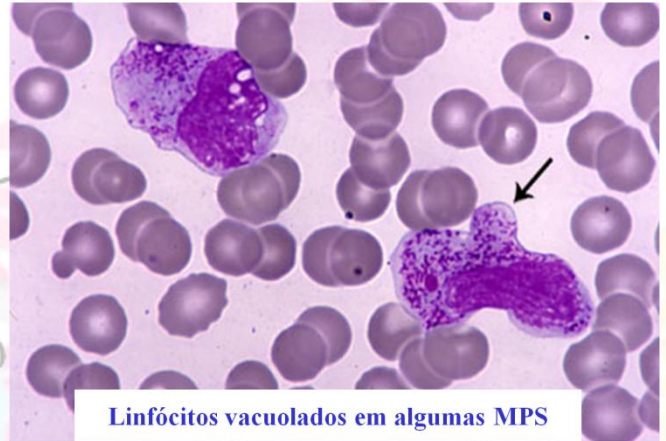
São causadas por mutações (alterações sequência dos aminoácidos), nos genes que codificam algumas das enzimas (no total de 11), que interferem na degradação lisossomal dos GAGs.

## QUAIS AS CONSEQUÊNCIAS DE UMA MPS?



A observação microscópica do esfregaço de células do sangue e medula óssea revela grandes vacúolos (lisossomas cheios de GAGs) em alguns tipos de MPS.

A presença de defeitos enzimáticos medidos em leucócitos, plasma ou fibroblastos e o estudo genético confirmam o diagnóstico de MPS, permitindo o aconselhamento genético das famílias afectadas.

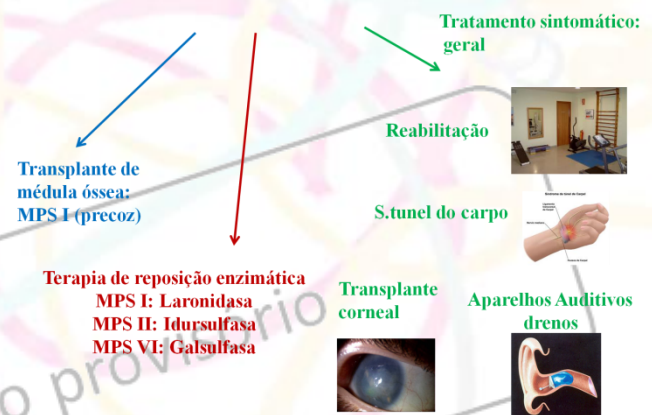


Source: Lichtman MA, Shafer MS, Felgar RE, Wang N: *Lichtman's Atlas of Hematology*; <http://www.accessmedicine.com> Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. All rights reserved.

Os doentes com MPS apresentam uma clínica de doença crónica, multissistémica e progressiva, de gravidade muito variável.

Geralmente apresentam hepatoesplenomegalia (aumento do tamanho do fígado e do baço), malformações ósseas e feições grosseiras. Alguns dos tipos de MPS manifestam-se ainda por surdez, défice visual, alterações da função cardiovascular, alteração da mobilidade articular ou atraso no desenvolvimento cognitivo.

### AS MPS TÊM TRATAMENTO?



### QUAIS OS TIPOS DE MPS?

- MPS I H, H/S, S (Hurler, Hurler-Scheie, Scheie)
- MPS II (Hunter)
- MPS III A, B, C, D (Sanfilippo)
- MPS IV A, B (Morquio)
- MPS VI (Maroteaux- Lamy)
- MPS VII (Sly)
- MPS IX (Natowicz)

### COMO SE DIAGNOSTICAM AS MPS?

A clínica das MPS é muito sugestiva deste grupo de doenças. A excreção aumentada dos GAGs na urina, permite confirmar a suspeita e orientar o diagnóstico diferencial das MPS. São vários os GAGs eliminados (sulfato de dermatano, sulfato de queratano, sulfato de heparano e sulfato de condroitina).

O diagnóstico precoce é primordial para a eficácia do tratamento. O transplante de medula óssea (transplante de células sãs de medula de dador compatível a um doente com défice da enzima), pode ser utilizado na MPS I antes dos 2 anos de idade e noutros tipos de MPS. Actualmente é utilizado o tratamento de substituição enzimática exógena nas MPS tipos I, II e VI. Este tratamento não é eficaz nas manifestações neurológicas das MPS. Além disso todos os doentes podem beneficiar com outros tratamentos sintomáticos, como o transplante de córnea para a opacidade da córnea, a drenagem e utilização de próteses auditivos, a fisioterapia para a rigidez articular e síndrome do túnel



cárpico, a derivação ventrículo peritoneal em caso de hidrocefalia, etc.

As MPS provocam graves complicações no organismo. O diagnóstico precoce, o tratamento sintomático e as terapias específicas em alguns tipos de MPS, podem ser benéficas e ajudar a melhorar a qualidade de vida destes doentes.

#### Tradução

Paula Garcia-Hospital Pediátrico de Coimbra

#### Coordenação do projeto “A Guia Metabólica em Português”

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras (APCDG-DMR)



Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Esplugues de Llobregat  
Barcelona, Espanha

Tel: +34 93 203 39 59

[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org) / [www.guiametabolica.org](http://www.guiametabolica.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Os direitos reservados.

Documento provisório

Documento provisório