

A close-up portrait of a young girl with light brown hair styled in braids, looking directly at the camera with a neutral expression. She is wearing a colorful patterned top and small hoop earrings. The background is plain white.

ENTENDA A

**MPS**

(MUCOPOLISSACARIDOSE)





# INTRODUÇÃO

As mucopolissacaridoses (MPS) são doenças genéticas raras, presentes desde o nascimento, mas os recém-nascidos podem não apresentar sintomas da doença. Os sintomas das MPS geralmente aparecem na primeira infância e pioram com o tempo, levando a possíveis falências de órgãos e redução da expectativa de vida. O diagnóstico geralmente é tardio, porque não existe um padrão de evolução clínica uniforme para sequência de verificação específica dos sintomas da MPS - em vez disso, os sintomas e a gravidade da MPS são variáveis e podem mudar de paciente para paciente, além de afetar muitas partes diferentes do corpo, incluindo as vias aéreas, ouvidos, abdome, face, ossos e articulações, olhos, fígado, coração e, em alguns casos, o cérebro.

Com os sintomas e sinais de uma doença como a MPS sendo tão amplos, muitas famílias passam por diversos especialistas até obter o diagnóstico correto. Muitas vezes, é a combinação dos sintomas que sinaliza para o diagnóstico de uma MPS. Assim, ao aumentar a conscientização sobre as possíveis combinações de sintomas, é possível ajudar os pais e os médicos a perseguir os sinais da MPS, chegar a um diagnóstico o mais cedo possível e fornecer apoio aos pacientes e famílias.

**Pense nessa situação como uma corrida entre o diagnóstico e a progressão dos sintomas, e como você não quer que o diagnóstico fique muito atrás dos sintomas, então é preciso que Persiga os Sinais.**

# O QUE É MPS?

As mucopolissacaridoses (MPS) são doenças hereditárias causadas por erros inatos do metabolismo (ou seja, são genéticas) que resultam na falta ou deficiência da atividade de determinadas enzimas.

Diante dessa falha, substâncias chamadas mucopolissacarídeos, também conhecidos como glicosaminoglicanos (GAGs) acumulam-se em órgãos e sistemas do organismo (multissistêmico) de maneira progressiva, o que acarreta um mau desempenho de suas funções com complicações que diminuem a qualidade e expectativa de vida dos pacientes com a doença.

## **O lisossomo e a MPS**

O problema está dentro das células, especificamente nos lisossomos, os responsáveis pela quebra de moléculas. No organismo normal, as substâncias que chegam até os lisossomos são quebradas e eliminadas. Na MPS, falta uma das enzimas necessárias para esse processo. Por isso, sem essa quebra, as substâncias começam a se acumular dentro das células – daí a classificação como “doença de depósito lisossomal” – fazendo com que fiquem maiores que o normal. O resultado é o aumento de órgãos, como fígado e baço, e, em tecidos, como a pele, o que causa uma série de sintomas.



# O DIAGNÓSTICO & SINTOMAS

Como as doenças da MPS expressam-se de maneiras distintas, o diagnóstico pode ser difícil e, na maioria das vezes, tardio. Por isso, é fundamental o movimento.

Até que a doença seja identificada, é comum que o paciente passe por uma série de especialistas e trate as consequências e não a causa do problema. Na maioria das vezes, a confirmação do diagnóstico da MPS é feita por um geneticista, por meio de um exame de sangue que identifica a falta ou diminuição de uma enzima específica.

Os sinais estão presentes o tempo todo. É preciso atentar-se a cada um deles para diagnosticar mais cedo e tentar proporcionar melhor qualidade de vida às pessoas com MPS. É importante destacar que os sintomas podem variar de acordo com a idade do paciente, com o tipo de mucopolissacaridose e com a gravidade da doença de cada um.

## Alguns sinais que todos devem ficar atentos e perseguir:



Hérnia inguinal e/ou umbilical



Deformidades ósseas



Aumento do fígado e/ou do baço



Infecções respiratórias



Rigidez das articulações



Alterações atípicas da face



Insuficiência de válvulas cardíacas



Compressão da medula espinhal



Macrocefalia (crânio maior que o normal)



Síndrome do túnel do carpo



Apneia do sono



Rinite crônica



Deficiência intelectual (para MPS I, II, III e VII)



Excesso de pelos



Diarreia



Prisão de ventre



Má-formação dos dentes



Atraso no crescimento (baixa estatura e baixo peso)



Infecções de ouvido



Dificuldade visual



Dificuldade auditiva

# TRATAMENTO

O tratamento da MPS envolve vários profissionais da saúde, de acordo com as manifestações apresentadas, sendo complexo e multidisciplinar. Geralmente, o paciente é acompanhado pelo médico geneticista, além do pediatra, pneumologista, cardiologista, otorrinolaringologista, oftalmologista, ortopedista, neurologista, fisioterapeuta, dentista, fonoaudiólogo e psicólogo. Recomenda-se também que, se possível, o paciente seja acompanhado por um centro de atendimento a doenças genéticas.







# ASSOCIAÇÕES

## ALAGOAS

AAMPS / Associação Alagoana dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses  
+ 55 (82) 99982-6696  
ampsal@yahoo.com.br

## BAHIA

ABAMPS / Associação Baiana dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras  
+ 55 (71) 3256-1371  
associacaoabamps@hotmail.com

## CEARÁ

Associação Brasileira de Profissionais Atuantes em Doenças Genéticas  
+ 55 (85) 3226-4562  
acdgmônica@gmail.com

## MINAS GERAIS

Associação Mineira de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras  
+ 55 (37) 9129-0903  
miriamammps@yahoo.com.br

## PARAÍBA

Instituto de Doenças Raras Graves e Crônicas Patrick Dorneles  
+ 55 (83) 99611-6595  
idrpd.pb@gmail.com

## PERNAMBUCO

Associação Pernambucana de Mucopolissacaridoses Breno Bloise de Freitas  
+ 55 (81) 99106-3226  
amps-pe@uol.com.br

## RIO DE JANEIRO

Anjos da Guarda Associação de Apoiadores aos Portadores de Mucopolissacaridoses  
+ 55 (21) 96462-3258  
anjosdaguardamps@gmail.com

## RIO GRANDE DO NORTE

AMPS / Associação de Mucopolissacaridoses do RN  
+ 55 (84) 98898-1477  
amps.rn.2010@gmail.com

## ESPÍRITO SANTO

ACAPDR / Associação Capixaba de Apoio aos Portadores de Doenças Raras  
+ 55 (27) 99966-5276  
acapdr@gmail.com

## SANTA CATARINA

ACDR / Associação Catarinense de Doenças Raras  
+ 55 (48) 3222-8384  
contato@acdracamu.org

## SÃO PAULO

Casa Hunter / Associação Brasileira dos Portadores de Doença de Hunter e Outras Doenças Raras  
+ 55 (11) 2776-3647  
casahunter@casahunter.org.br

## IVR / Instituto Vidas Raras

+ 55 (11) 2414-3060  
institutovidasraras@gmail.com

## DISTRITO FEDERAL

AMAVI / Associação Mariavítória de Doenças Raras e Crônicas  
+ 55 (61) 98201-3885  
Lauda.lvs@gmail.com

## SERGIPE

Associação Sergipana de Pessoas com Doenças Raras  
+ 55 (79) 98144-6413  
asmmps.central@gmail.com

## PARÁ

APSW / Associação Paraense de Síndrome de Williams  
+ 55 (91) 3711-1421  
ligialimalopes@hotmail.com

## RIO GRANDE DO SUL

IABS / Instituto Atlas Biosocial  
+ 55 (51) 3377-8954  
institutoatlasbiosocial@gmail.com

## Referências

- Burton BK, Giugliani R. Diagnosing Hunter syndrome in pediatric practice: practical considerations and common pitfalls. *Eur J Pediatr* 2012;171(4):631–639. Cimaz R., La Torre F. Mucopolysaccharidoses. *Curr Rheumatol Rep*. 2014 Jan;16(1):389.
- Clarke LA, Atherton AM, Burton BK et al. Mucopolysaccharidosis Type I Newborn Screening: Best Practices for Diagnosis and Management. *J Pediatr*. 2017 Mar;182:363-370.
- Hendriksz CJ, Berger KI, Lampe C, et al. Health-related quality of life in mucopolysaccharidosis: looking beyond biomedical issues. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11(1):119. Published 2016 Aug 26. doi:10.1186/s13023-016-0503-2
- Muenzer J. Overview of the mucopolysaccharidoses. *Rheumatology (Oxford)* 2011;50(5):v4–v12.
- National MPS Society. Disponível em: <https://mpssociety.org/>. Acesso em abril de 2020.
- Suarez-Guerrero JL, Iván CGPJ, Sebastian AFJ et al. Mucopolysaccharidosis: clinical features, diagnosis and management. *Rev.chil. pediatr*. 2016. 87(4)295-304.
- Zhou J, Lin J, Leung WT, Wang L. A basic understanding of mucopolysaccharidosis: Incidence, clinical features, diagnosis, and management. *Intractable Rare Dis Res*. 2020;9(1):1–9. doi:10.5582/irdr.2020.01011.