



Mucopolissacaridose

A MPS é uma enfermidade hereditária, que de uma forma simplificada significa dizer que há falta de uma enzima para digerir um açúcar (o mucopolissacarídeo).

Trata-se de uma doença rara e por isso, em muitos casos, de difícil diagnóstico, pois, muitos sintomas são comuns a outras doenças. O diagnóstico correto da MPS é fundamental e pode propiciar melhor qualidade de vida aos pacientes.

Os principais sintomas:

A MPS inclui uma ampla gama de sintomas, as pessoas podem apresentar diferentes graus de gravidade e progressão da doença. Como os sinais e sintomas são muito variados, ela pode afetar cada indivíduo de modo diferente. As manifestações clínicas da MPS I, por exemplo, mostram uma evolução crônica e progressiva; são de natureza multissistêmica e incluem aumento do fígado e do baço, deformidade óssea, limitação articular, baixa estatura, face característica, infecções sucessivas do trato respiratório, hérnia umbilical e/ou inguinal, problemas nas válvulas cardíacas, opacidade da córnea, falta de ar durante o sono (apneia), cabeça aumentada. As funções auditiva, visual, respiratória (vias aéreas) e cardiovascular são todas afetadas; a mobilidade das articulações fica gravemente diminuída. Pode haver ainda o comprometimento do Sistema Nervoso Central.

São doenças genéticas graves, causadas por erros inatos do metabolismo, que afetam a produção das enzimas responsáveis pela síntese de proteínas das células, afetando diretamente o funcionamento de todos os órgãos.

Por se tratar de uma doença genética, os casos, em geral, acomete parentes próximos.

Existe mais de um tipo de MPS. A tipologia é determinada pela enzima que o organismo não consegue produzir. Com essa variação, os sintomas de cada deficiência genética variam conforme o organismo. Até hoje, os únicos tipos que apresentam tratamento são o I, II, IV e VI.

Quais os tipos de mucopolissacaridose?

MPS I: Síndrome de Hurler, Hurler-Schele e Schele

MPS II: Síndrome de Hurler

MPS III: Síndrome de Sanfilippo

MPS IV: Síndrome de Morquio

Há duas formas: Síndrome de Morquio Tipo A e Tipo B. Pessoas com Tipo A não tem uma enzima chamada galactosamina-6-sulfatase. Pessoas com Tipo B não produzem o suficiente de uma enzima chamada beta-galactosidase.

MPS VI: Síndrome de Maroteux-Lamy

MPS VII: Síndrome de Sly

Mesmo entre os tipos de MPS, existem variações que devem ser investigadas para o melhor tratamento. Ex. MPS Tipo III.

Doença de Sanfilippo	Enzima deficiente
Tipo A.....	heparan-N-sulfatase (sulfamidase)
Tipo B	alfa-N-acetilglicosaminidase
Tipo C	acetil-CoA:alfa-glicosaminida-N-acetiltransferase
Tipo D	N-acetilglicosamina-6-sulfatase

Tratamento

O principal foco para tratamento da MPS é a reposição enzimática, impedindo, assim, seu acúmulo no organismo. Além do tratamento medicamentoso, é necessária uma terapia multidisciplinar. Dependendo dos sintomas apresentados, pode envolver profissionais das seguintes áreas: geneticista, pediatra, pneumologista, otorrinolaringologista, oftalmologista, ortopedista, neurologista, fisioterapeuta, dentista, fonoaudiólogo e psicólogo.

estudandoraras.blogspot.com.br

www.afag.org.br



A AFAG é uma entidade de abrangência nacional que estende seu campo de atuação para além do apoio jurídico, pois combater uma doença e trazer conforto ao paciente e familiares, depende da somatória de inúmeros fatores. Nesse sentido, faz parte da missão desta instituição ações que visem a promoção do bem-estar dos pacientes com doenças graves, além de informar e orientar todos os segmentos da sociedade envolvidos nesta delicada relação.



DOENÇAS GRAVES E RARAS