

**DOENÇA LISSÔMICA DE DEPÓSITO: MUCOPOLISSACARIDOSE**  
**LYSOSOMAL STORAGE DISEASE: MUCOPOLYSACCHARIDOSIS**

Marta Wey Vieira\*

As mucopolissacaridoses (MPS) são doenças metabólicas hereditárias determinadas pela deficiência ou falta de enzimas que digerem os glicosaminoglicanos (GAGS), antigamente conhecidos como mucopolissacárides, envolvidos na função lubrificante na união entre os tecidos. Quando não há sua digestão normal, os GAGS ficam depositados no interior dos lisossomos, levando à alteração na estrutura e função celular.

As manifestações clínicas das MPS estão na dependência da enzima que está em falta, podendo ser classificada em vários subtipos de acordo com a enzima ausente e acúmulo de substrato na urina, podendo ser dividida em: MPS I (Síndrome de Hurler, Hurler-Scheie e Scheie), MPS II (Síndrome de Hunter), MPS III (Síndrome de Sanfilippo), MPS IV (Síndrome de Mórquio), MPS VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy) e MPS VII (Síndrome de Sly).

Há uma grande variabilidade na apresentação clínica, mas alguns sinais podem ser comuns a alguns tipos, como a desaceleração do crescimento, levando à baixa estatura, aumento do volume da língua (macroglossia) (Figura 1), doença cardíaca, hepatomegalia, esplenomegalia, disostose múltipla com progressivas deformidades e dificuldades de movimentos, alterações no formato da coluna vertebral (cifose, giba tóraco-lombar), limitação progressiva de todas as articulações (Figura 2) (mãos em garra, contraturas em flexão de cotovelos, joelhos e outras articulações), hipertrofia das gengivas, retardo mental em alguns casos. O depósito na face ocorre durante toda a vida, com lábios grossos, aumento e depressão da raiz do nariz, infiltração das vias aéreas superiores com progressiva dificuldade respiratória, apresentando apneia obstrutiva do sono, sonolência e irritabilidade.



Figura 1



Figura 2

Na MPS III (Síndrome de Sanfilippo) (fotos do paciente) a aparência e o desenvolvimento são normais nos primeiros anos de vida, iniciando com alterações do comportamento entre os dois e seis anos de vida ou mais precocemente, e evoluindo com a perda progressiva da capacidade mental. O crescimento pode ser acelerado nos primeiros anos de vida e, após os três anos, pode ser mais lento. Dentre as alterações de comportamento podem

apresentar hiperatividade, dificuldade para dormir e intensa agitação, necessitando, muitas vezes, de sedativos, que nem sempre funcionam. A degeneração neurológica é sua principal complicação, pois leva à apneia do sono, não por obstrução de vias aéreas superiores, mas, sim, por alterações do centro respiratório no cérebro. Na evolução podem apresentar convulsões e disfagia.

