

Mucopolissacaridoses

Manual de Orientações

Introdução
Fisioterapia
Distúrbios do sono
Fonoaudiologia
Odontologia

Coordenação: Profa. Dra. Ana Maria Martins

Agosto/2002



genzyme
DO BRASIL

um jeito único de cuidar do que é raro

Introdução	03
O lisossomo	03
As mucopolissacaridoses	03
Mecanismo de herança	04
Manifestações clínicas	04
Mucopolissacaridose do Tipo I (MPS I)	05
Mucopolissacaridose do Tipo II (MPS II)	05
Mucopolissacaridose do Tipo III (MPS III)	06
Mucopolissacaridose do Tipo IV (MPS IV)	07
Mucopolissacaridose do Tipo VI (MPS VI)	07
Mucopolissacaridose do Tipo VII (MPS VII)	08
Diagnóstico	09
Acompanhamento multidisciplinar	09
Conclusão	10
Fisioterapia para pacientes com mucopolissacaridose	11
Massagem	11
Relaxamento muscular	11
Alongamento e movimentos	12
Exercícios respiratórios	13
A ajuda dos pais na fisioterapia	14
Cuidados especiais	15
O sono em pacientes com mucopolissacaridose	16
Apnéia Obstrutiva do Sono	16
Conseqüências da Apnéia Obstrutiva do Sono	16
Porquê as crianças com MPS apresentam Apnéia Obstrutiva do Sono	16
Como é feito o diagnóstico da AOS	17
Tratamentos recomendados para Apnéia Obstrutiva do Sono	17
Fonoaudiologia para pacientes com mucopolissacaridose ...	18
Exercícios recomendados para boca e língua	18
Mastigação e deglutição	18
Fala e aprendizagem	19
Odontologia para pacientes com mucopolissacaridose	20
Dentes de leite e permanentes	20
Cuidados com os dentes	20
Como manter dentes limpos e saudáveis	21
Recomendações gerais	21

Introdução

Dra. Cecília Micheletti
Dra. Ana Maria Martins

As Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças metabólicas hereditárias causadas por erros inatos do metabolismo que levam a falta de funcionamento adequado de determinadas enzimas, que são substâncias que participam de muitas reações químicas no nosso organismo mantendo-nos vivos e com saúde.

As MPS fazem parte de um grupo chamado Doenças de Depósito Lisossomal.

O lisossomo

O organismo possui pelo menos 100 trilhões de células, que são unidades estruturais e funcionais dos seres vivos. Na célula existem algumas organelas (pequenas estruturas) que possuem funções específicas. O **lisossomo** é uma dessas organelas e tem a função de digestão dentro da célula, de transformar grandes moléculas em pequenas, para poderem ser utilizadas ou reutilizadas.

Dentro do lisossomo existem mais de 300 enzimas para fazer a digestão de cada substância do organismo e quando existe uma enzima que não funciona direito temos uma doença de depósito lisossomal, pois como a substância não é digerida, será acumulada dentro do lisossomo, deixando a célula grande, aumentando o tamanho de órgãos (fígado, baço) e tecidos (pele) que tenham muitos lisossomos. E em alguns casos a substância não digerida é também eliminada em grandes quantidades na urina.

As mucopolissacaridoses

Nas MPS ocorrem deficiência ou falta de enzimas que digerem substâncias chamadas **Glicosaminoglicanos (GAGS)**, antigamente conhecidas como mucopolissacárides e que deram nome à doença.

Os GAGS são moléculas formadas por açúcares, que se ligam a uma proteína central, absorvem grande quantidade de água, adquirem uma consistência mucóide, viscosa, o que garante a essa estrutura uma função lubrificante e de união entre os tecidos, permitindo por exemplo o movimento das articulações (juntas) do corpo. Quando os GAGS não são digeridos corretamente, devido à deficiência de alguma enzima, eles ficam depositados no interior dos lisossomos e também são eliminados pela urina.

As manifestações clínicas das MPS variam de acordo com a enzima que está em falta no portador da doença e os tipos conhecidos podem ser vistos no Quadro 1.

Quadro 1 - Classificação das MPS segundo as deficiências enzimáticas

DOENÇA	ENZIMA DEFICIENTE	GAGS ACUMULADOS
MPS I (Síndrome de Hurler, Hurler-Scheie e Scheie)	α -L-iduronidase	Dermatan sulfato Heparan sulfato
MPS II (Síndrome de Hunter)	Iduronato sulfatase	Dermatan sulfato Heparan sulfato
MPS III (Síndrome de Sanfilippo)	A: Heparan-N-Sulfatase B: N-acetil- α -D-glicosaminidase C: Acetil CoA: α -glicosaminidase acetiltransferase D: N-acetilglicosamina-6-sulfatase	Heparan sulfato
MPS IV (Síndrome de Mórquio)	A: N-acetilgalactosamina-6-sulfatase B: β -galactosidase	Keratan sulfato
MPS VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy)	Arylsulfatase B	Dermatan sulfato
MPS VII (Síndrome de Sly)	β -glucuronidase	Dermatan sulfato Heparan sulfato Condroitin sulfato

Mecanismo de herança

A constituição genética de cada pessoa é determinada pelos genes que recebe do pai e da mãe, sendo exatamente metade de cada um. Os cromossomos são como vagões de um trem e os genes os passageiros: podemos visualizar em exames de laboratório os cromossomos, mas não os genes. O sexo é determinado pela presença de dois cromossomos X nas mulheres (XX) e um X e um Y nos homens (XY).

Todas as características da aparência e do metabolismo da pessoa são determinadas pela constituição genética. Cada enzima do organismo é produzida a partir da informação contida em um ou mais pares de genes, que vieram do pai e da mãe.

Dos 30.000 pares de genes que cada pessoa possui, há cerca de dez com defeito, mas que não determinam isoladamente nenhuma doença, pois como todos os genes são em pares, um normal compensa o outro com defeito. O problema acontece quando um homem e uma mulher carregam, **por acaso**, o mesmo gene com defeito e podem passá-los aos filhos levando ao aparecimento de doenças genéticas. Não é possível descobrirmos quais são os dez genes com defeito que carregamos e todos os casais que vão conceber um filho, correm um risco de ter um filho com uma doença genética.

Nas MPS dos tipos I, III, IV, VI e VII o pai e a mãe carregam obrigatoriamente um gene com defeito cada um. Os pais são normais porque só têm um gene com defeito, sendo o outro gene do par normal.

Vamos chamar o gene normal de "A" e o com defeito de "a", o pai é **Aa** e a mãe também **Aa**, para aquela determinada enzima que não funciona direito na doença de seu filho ou filha. Toda vez que este casal for conceber um filho, existem quatro possibilidades ao acaso, da constituição da criança, tendo uma chance entre as quatro, ou seja 25%, de ter um filho ou filha com a doença (**aa**), como pode ser observado na Figura 1. Esta forma de herança é chamada autossômica recessiva.

Na MPS tipo II o gene com defeito é carregado em um dos cromossomos X da mãe, que como tem dois cromossomos X, o com defeito é anulado pelo outro normal. A mãe portadora do gene da doença tem uma chance de 50% de ter um filho com a doença e 50% de ter uma filha que também pode passar o gene aos seus filhos e filhas, como pode ser observado na Figura 2. Esta forma de herança é chamada ligada ao X.

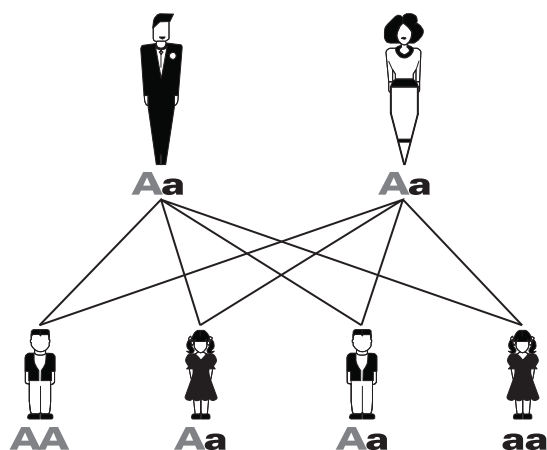


Figura 1 - Mecanismo de herança das MPS I, III, IV, VI E VII - Herança Autossômica Recessiva

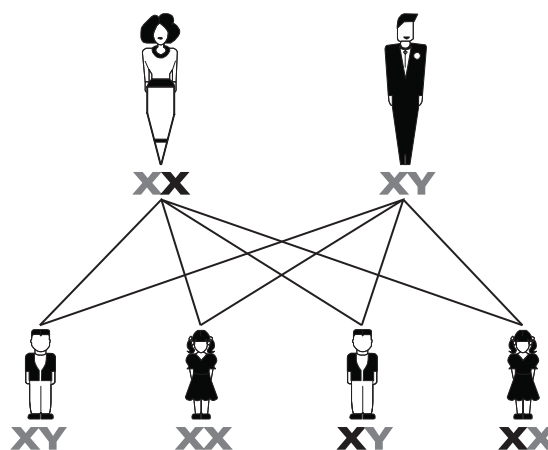


Figura 2 - Mecanismo de herança na MPS II - Herança ligada ao X

Manifestações clínicas

Em todos os tipos de MPS existe uma variabilidade muito grande nas manifestações clínicas, descreveremos aqui as alterações mais típicas, que podem estar presente em cada tipo da doença.

Mucopolissacaridose do Tipo I (MPS I)

MPS I - H (Síndrome de Hurler)

É o mais grave dos três subtipos da MPS I, os sintomas podem ter início nos primeiros meses de vida como:

- hérnia umbilical e inguinal, aumento do perímetro do crânio (macrocefalia).

A partir de 6 a 18 meses de vida outras características tornam-se mais evidentes, como:

- desaceleração do crescimento levando a baixa estatura; aumento de pelos (hirsutismo); opacidade de córneas; perda visual por alteração de pigmentos na retina (retinite pigmentosa); perda auditiva; aumento do volume da língua (macroglossia); dificuldade respiratória; doença cardíaca (valvular e coronariana); constipação intestinal alternando com diarreia; aumento do fígado (hepatomegalia); aumento do baço (esplenomegalia); alterações nos ossos (disostose múltipla) com progressivas deformidades e dificuldades de movimentos; alterações no formato da coluna vertebral (cifose, giba toraco-lombar); limitação progressiva de todas as articulações (luxação de quadril, mãos em garra, contraturas em flexão de cotovelos, joelhos e outras articulações); comprometimento da inervação das mãos por enrijecimento do túnel por onde passam esses nervos (chamada de síndrome do túnel do carpo); aumento dos locais de inserção dos dentes (hipertrofia dos alvéolos dentários) e da gengiva, dentes pequenos (pode haver atraso no nascimento dos dentes) e retardo mental.
- ◆ O depósito em face continua durante toda a vida, o que vai transformando mais ainda o aspecto (como se houvesse um inchaço), com lábios grossos, aumento e depressão da raiz do nariz.
- ◆ A infiltração de tecidos das vias aéreas superiores (adenóides, amígdalas, epiglote, parede da faringe e laringe) causa progressiva dificuldade respiratória e infecções de repetição, essa dificuldade pode ser maior ao dormir, causando pausas na respiração durante o sono (apnéia obstrutiva do sono), que além de levar ao sono não repousante acarreta risco de vida.
- ◆ A infiltração das meninges pode levar a um aumento do tamanho dos ventrículos cerebrais (hidrocefalia comunicante), cavidades dentro do cérebro preenchidas por líquido, elevando a pressão dentro do crânio, aparecendo sintomas como dor de cabeça, vômitos, irritabilidade e sonolência.
- ◆ Hipoplasia odontóide (diminuição de uma formação óssea que faz a ligação entre a primeira e a segunda vértebra do pescoço); isso pode levar a uma instabilidade desta região e até deslocamento entre as vértebras (luxação atlanto-axial), podendo lesar a medula em seu interior, inspirando cuidados específicos (vide orientações da fisioterapia).
- ◆ Hipertensão arterial pode ocorrer secundária aos problemas cardíacos e ao comprometimento de pequenos vasos.

MPS I - HS (Síndrome de Hurler- Scheie)

Forma de gravidade intermediária, apresenta as mesmas alterações da MPS I-H, mas o início é mais tardio e a evolução mais lenta. O comprometimento mental é mais leve.

MPS I - S (Síndrome de Scheie)

Forma mais leve da MPS I, a estatura e inteligência geralmente são normais, o início dos sintomas é mais tardio (por volta dos 5 anos de vida).

Mucopolissacaridose do Tipo II (MPS II)

MPS II (Síndrome de Hunter)

Na forma grave os sintomas mais precoces são:

- hérnia umbilical e inguinal e aumento do perímetro do crânio (macrocefalia).

O início da doença ocorre entre 2 e 4 anos de vida com:

- desaceleração do crescimento levando a baixa estatura; aumento de pelos (hirsutismo), lesões nodulares esbranquiçadas ou não na pele, principalmente dos braços e parte lateral das coxas; perda visual por alteração de pigmentos na retina (retinite pigmentosa); perda auditiva; aumento do volume da língua (macroglossia), voz grave; dificuldade respiratória; doença cardíaca (valvular e coronariana); diarreia crônica; aumento do fígado (hepatomegalia); aumento do baço (esplenomegalia); alterações nos ossos (disostose múltipla) com progressivas deformidades e dificuldades de movimentos; alterações no formato da coluna vertebral (cifose); limitação progressiva de todas as articulações (luxação de quadril, mãos em garra, contraturas em flexão de cotovelos, joelhos e outras articulações); comprometimento da inervação das mãos por enrijecimento do túnel por onde passam esses nervos (chamada de síndrome do túnel do carpo); aumento dos locais de inserção dos dentes (hipertrofia dos alvéolos dentários) e da gengiva, dentes pequenos (pode haver atraso no nascimento dos dentes); retardo e degeneração mental, distúrbio de comportamento com agitação, hiperatividade e dificuldade de concentração.
- ◆ O depósito em face continua durante toda a vida, o que vai transformando mais ainda o aspecto (como se houvesse um inchaço), com lábios grossos, aumento e depressão da raiz do nariz.
- ◆ A infiltração de tecidos das vias aéreas superiores (adenóides, amígdalas, epiglote, parede da faringe e laringe) causa progressiva dificuldade respiratória e infecções de repetição, essa dificuldade pode ser maior ao dormir, causando pausas na respiração durante o sono (apnéia obstrutiva do sono), que além de levar ao sono não repousante acarreta risco de vida.
- ◆ A infiltração das meninges pode levar a um aumento do tamanho dos ventrículos cerebrais (hidrocefalia comunicante), cavidades dentro do cérebro preenchidas por líquido, elevando a pressão dentro do crânio, aparecendo sintomas como dor de cabeça, vômitos, irritabilidade e sonolência.
- ◆ Hipoplasia odontóide (diminuição de uma formação óssea que faz a ligação entre a primeira e a segunda vértebra do pescoço); isso pode levar a uma instabilidade desta região e até deslocamento entre as vértebras (luxação atlanto-axial), podendo lesar a medula em seu interior, inspirando cuidados específicos (vide orientações da fisioterapia).
- ◆ Hipertensão arterial pode ocorrer secundária aos problemas cardíacos e ao comprometimento de pequenos vasos.
- ◆ Na forma mais leve a inteligência pode se manter normal até a idade adulta, em que, todo o comprometimento sistêmico, é muito mais leve e a progressão mais lenta.

Mucopolissacaridose do Tipo III (MPS III)

MPS III (Síndrome de Sanfilippo)

Existem 4 subtipos determinados pelas diferentes deficiências enzimáticas, mas as manifestações clínicas são as mesmas.

- A aparência e o desenvolvimento são normais nos primeiros anos de vida, iniciando com alterações do comportamento entre os 2 e 6 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 3 anos, pode ser mais lento.
- As alterações faciais, articulares e ósseas podem existir, mas em grau muito mais leve em comparação aos outros tipos.
- Podem ter diarreia crônica que em geral melhora com a idade.
- 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 a apnéia do sono, não por obstrução de vias aéreas superiores, mas sim por alterações do centro respiratório no cérebro. Na evolução podem apresentar convulsões e dificuldades na alimentação (disfagia).

Mucopolissacaridose do Tipo IV (MPS IV)

MPS IV A (Síndrome de Mórquio do tipo A)

As manifestações clínicas têm início entre 1 e 3 anos de idade.

- Neste tipo de MPS o maior comprometimento é ósseo e em geral a inteligência é normal.
- Evoluem com baixa estatura; alterações de vértebras (vértebras ovóides, platispondilia), levando a modificações na curvatura da coluna (cifose, hiperlordose, escoliose) e, secundariamente: pescoço curto, tronco curto com protuberância do peito (“pectus carinatum”); encurtamento de ossos longos (ossos dos braços e pernas) com encurvamento; alargamento das articulações; as pequenas articulações apresentam excesso de mobilidade, enquanto as grandes articulações (por exemplo quadris) apresentam limitação. Podem ter osteoporose.
- Deformidades das pequenas articulações das mãos (metacarpos) e dos pés (metatarsos).
- Hipoplasia odontóide (diminuição de uma formação óssea que faz a ligação entre a primeira e a segunda vértebra do pescoço); isso pode levar a uma instabilidade desta região e até deslocamento entre as vértebras (luxação atlanto-axial), podendo lesar a medula em seu interior, inspirando cuidados específicos (vide orientações da fisioterapia).
- Podem ter fâcies grosseira, proeminência do queixo (prognatismo); boca grande; deficiência auditiva; leve opacidade de córnea; aumento do fígado (hepatomegalia); obstrução de vias aéreas superiores; comprometimento valvular do coração; dentes pequenos com anormalidades do esmalte e cáries frequentes.

MPS IV B (Síndrome de Mórquio do tipo B)

O quadro é semelhante ao tipo A, mas o comprometimento é mais leve e a evolução mais lenta.

Mucopolissacaridose do Tipo VI (MPS VI)

MPS VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy)

Os sintomas podem ter início nos primeiros meses de vida como:

- hérnia umbilical e inguinal, aumento do perímetro do crânio (macrocefalia) e deformidade do tórax.

A partir de 2 - 3 anos de vida outras características tornam-se mais evidentes, como:

- desaceleração do crescimento levando a baixa estatura; parada de crescimento entre 6-8 anos de idade; aumento de pelos (hirsutismo); opacidade de córneas; perda visual por alteração de pigmentos na retina (retinite pigmentosa); perda auditiva; aumento do volume da língua (macroglossia); dificuldade respiratória; doença cardíaca (valvular e coronariana); diarreia crônica; aumento do fígado (hepatomegalia); aumento do baço (esplenomegalia); alterações nos ossos (disostose múltipla) com progressivas deformidades e dificuldades de movimentos; alterações no formato da coluna vertebral (cifose, giba toraco-lombar); limitação progressiva de todas as articulações (luxação de quadril, mãos em garra, contraturas em flexão de cotovelos, joelhos e outras articulações); comprometimento da inervação das mãos por enrijecimento do túnel por onde passam esses nervos (chamada de síndrome do túnel do carpo); aumento dos locais de inserção dos dentes (hipertrofia dos alvéolos dentários) e da gengiva, dentes pequenos (pode haver atraso no nascimento dos dentes) e inteligência normal.
- ◆ O depósito em face continua durante toda a vida, o que vai transformando mais ainda o aspecto (como se houvesse um inchaço), com lábios grossos, aumento e depressão da raiz do nariz.
- ◆ A infiltração de tecidos das vias aéreas superiores (adenóides, amígdalas, epiglote, parede da faringe e laringe) causa progressiva dificuldade respiratória e infecções de repetição, essa dificuldade pode ser maior ao dormir, causando pausas na respiração durante o sono (apnéia obstrutiva do sono), que além de levar ao sono não repousante acarreta risco de vida.
- ◆ A infiltração das meninges pode levar a um aumento do tamanho dos ventrículos cerebrais (hidrocefalia

comunicante), cavidades dentro do cérebro preenchidos por líquido, elevando a pressão dentro do crânio, aparecendo sintomas como dor de cabeça, vômitos, irritabilidade e sonolência.

- ◆ Hipoplasia odontóide (diminuição de uma formação óssea que faz a ligação entre a primeira e a segunda vértebra do pescoço); isso pode levar a uma instabilidade desta região e até deslocamento entre as vértebras (luxação atlanto-axial), podendo lesar a medula em seu interior, inspirando cuidados específicos (vide orientações da fisioterapia).
- ◆ Hipertensão arterial pode ocorrer secundária aos problemas cardíacos e ao comprometimento de pequenos vasos.

Mucopolissacaridose do Tipo VII (MPS VII)

MPS VII (Síndrome de Sly)

Existem três formas descritas:

- Forma fetal-neonatal: pode causar óbito do feto; presença de inchaço generalizado (hidropsia fetal) no recém nascido; ao nascimento observam-se fácies grosseira; alterações ósseas (disostose múltipla) comprometendo vértebras e ossos longos; aumento do fígado e baço (hepatoesplenomegalia); opacidade de córneas.
- Forma grave: os sintomas podem ter início nos primeiros meses de vida com hérnia umbilical e inguinal, aumento do perímetro do crânio (macrocefalia) e deformidade do tórax.

A partir de 2 - 3 anos de vida outras características tornam-se mais evidentes, como:

- desaceleração do crescimento levando à baixa estatura; parada de crescimento entre 6-8 anos de idade; aumento de pelos (hirsutismo); opacidade de córnea pode estar presente ou não; perda visual por alteração de pigmentos na retina (retinite pigmentosa) pode ocorrer; perda auditiva; aumento do volume da língua (macroglossia); dificuldade respiratória; doença cardíaca (valvular e coronariana); diarreia crônica; aumento do fígado (hepatomegalia); aumento do baço (esplenomegalia); alterações nos ossos (disostose múltipla) com progressivas deformidades e dificuldades de movimentos; alterações no formato da coluna vertebral (cifose, gibba toraco-lombar); limitação progressiva de todas as articulações (luxação de quadril, mãos em garra, contraturas em flexão de cotovelos, joelhos e outras articulações); comprometimento da inervação das mãos por enrigecimento do túnel por onde passam esses nervos (chamada de síndrome do túnel do carpo); aumento dos locais de inserção dos dentes (hipertrofia dos alvéolos dentários) e da gengiva, dentes pequenos (pode haver atraso no nascimento dos dentes) e retardo mental leve a moderado.
- ◆ O depósito em face continua durante toda a vida, o que vai transformando mais ainda o aspecto (como se houvesse um inchaço), com lábios grossos, aumento e depressão da raiz do nariz.
- ◆ A infiltração de tecidos das vias aéreas superiores (adenóides, amígdalas, epiglote, parede da faringe e laringe) causa progressiva dificuldade respiratória e infecções de repetição, essa dificuldade pode ser maior ao dormir, causando pausas na respiração durante o sono (apnéia obstrutiva do sono), que além de levar ao sono não repousante acarreta risco de vida.
- ◆ A infiltração das meninges pode levar a um aumento do tamanho dos ventrículos cerebrais (hidrocefalia comunicante), cavidades dentro do cérebro preenchidos por líquido, elevando a pressão dentro do crânio, aparecendo sintomas como dor de cabeça, vômitos, irritabilidade e sonolência.
- ◆ Hipoplasia odontóide (diminuição de uma formação óssea que faz a ligação entre a primeira e a segunda vértebra do pescoço); isso pode levar a uma instabilidade desta região e até deslocamento entre as vértebras (luxação atlanto-axial), podendo lesar a medula em seu interior, inspirando cuidados específicos (vide orientações da fisioterapia).
- ◆ Hipertensão arterial pode ocorrer secundária aos problemas cardíacos e ao comprometimento de pequenos vasos.
- Forma Leve: todo o comprometimento sistêmico é muito mais leve e a progressão mais lenta.

Diagnóstico

É necessário primeiro a suspeita clínica do diagnóstico de uma MPS pelo médico e depois a realização dos seguintes exames: triagem urinária para erros inatos do metabolismo; dosagem de GAGS na urina; raio X de esqueleto; polissonografia; avaliações cardíaca e oftalmológica e outras necessárias após estes resultados. A confirmação do diagnóstico é feita pela dosagem da enzima que está deficiente ou pela análise da alteração nos genes específicos da doença (mutação), o que não é disponível para todos os tipos.

Acompanhamento multidisciplinar

Geneticista clínico e neurologista

O acompanhamento periódico com intervalos de 4-6 meses, para controle do portador de MPS deve ser feito por geneticistas, pediatras ou clínicos gerais com especialização na área de erros inatos do metabolismo, que conheçam a evolução e as complicações possíveis da doença, para diagnosticar e encaminhar precocemente o paciente aos tratamentos necessários. Nos retornos, os portadores de MPS, devem receber avaliação clínica geral e neurológica, encaminhamentos para outras especialidades e pedidos de exames necessários ao seguimento.

Ortopedia e Radiologia

Pelo grande e progressivo comprometimento ósseo, o especialista deve ser consultado com intervalos regulares, no mínimo uma vez ao ano, se ainda não existirem alterações significativas.

A realização de radiografias de coluna e ossos longos, pelo menos uma vez ao ano, é necessária para a avaliação de possíveis deformidades que, se diagnosticadas mais precocemente, podem ainda ser revertidas com posicionamento correto e fisioterapia específica.

Fisioterapia

Acompanhamento importante para a manutenção da qualidade de vida dos pacientes e para prevenir algumas complicações motoras e respiratórias (ver orientações).

Nos pacientes que apresentam alterações de comportamento, principalmente os portadores de MPS III a equoterapia (terapia na qual utiliza-se o convívio com os cavalos) tem-se mostrado muito eficiente.

Pneumologia/polissonografia

Devido à infiltração dos tecidos das vias aéreas superiores, a avaliação da capacidade pulmonar e polissonografia (que avalia a possibilidade de apnéia do sono estar interferindo na qualidade de vida do paciente) devem ser realizadas inicialmente uma vez ao ano e, caso indique algum tipo de intervenção, devem ser repetidas com uma frequência específica em cada caso (ver orientações).

Otorrinolaringologia

A avaliação e procedimentos devem ser indicados e realizados por especialistas que tenham conhecimento da doença, pois em razão de suas peculiaridades, as cirurgias necessárias podem ser mais complicadas. Nesses casos, a anestesia geral é um procedimento de maior risco, principalmente pela dificuldade de entubação orotraqueal (devido a diminuição de espaço nas vias aéreas e pela chance de luxação atlanto-axial) que é necessária para manter as condições respiratórias durante qualquer procedimento cirúrgico.

Odontologia

Os cuidados devem ser mais intensos, pois com a hipertrofia das gengivas e prejuízo do esmalte dos dentes, as chances de cáries e suas complicações são maiores (ver orientações).

Fonoaudiologia

Avaliação da motricidade oral, da mastigação, deglutição e da fala, atenuando e prevenindo as complicações (vide orientações).

Psicologia

Apoio aos pais durante e após o diagnóstico para melhor compreensão das limitações do portador de MPS, evitando-se porém, a super-proteção e permitindo o desenvolvimento emocional.

A psicoterapia aos portadores de MPS e/ou aos pais, com o objetivo de auxílio na superação das alterações que aconteceram na vida de ambos, em decorrência da doença, deve ser indicada quando necessária.

Cardiologia

Avaliação semestral, mas, se houver complicações, aumentar a frequência de acordo com a necessidade. O ideal é que seja realizado o ecocardiograma a cada 6 meses.

Oftalmologia

Além da existência de opacidade de córneas em alguns tipos, existem outras alterações correlacionadas, como a retinite pigmentar, disfunções retinianas, miopia e glaucoma. Assim, o exame oftalmológico cuidadoso com lâmpada de fenda, é necessário a cada 6 meses.

Neurocirurgia

O acompanhamento com este especialista deve ser indicado precocemente pelo médico que acompanha o paciente, quando notar alterações sugestivas da existência de hidrocefalia.

A indicação de cirurgia deverá ser precisa e cuidadosa pelas dificuldades anestésicas já descritas, sendo também importante o acompanhamento por especialista que tenha experiência com MPS.

Conclusão

Em razão das manifestações clínicas descritas em todos os tipos de MPS é importante o acompanhamento multidisciplinar, para prevenir e diagnosticar precocemente as complicações, que podem ser tratadas melhorando a qualidade de vida do portador de MPS e oferecendo apoio à família.

Fisioterapia para pacientes com Mucopolissacaridose

Dra. Érika Menegatti Anastácio
Dra. Elaine Fraccaro

Objetivos:

A Fisioterapia compreende:

- o trabalho de alongamentos e fortalecimento muscular através de exercícios para prevenir deformidades articulares, melhorar a postura e os movimentos do corpo;
- o trabalho através de exercícios respiratórios para prevenir as complicações pulmonares.

Com a prática diária de exercícios, buscamos manter os movimentos do corpo e prevenir o encurtamento da musculatura do paciente com Mucopolissacaridose.

Para obter sucesso com a fisioterapia, os exercícios devem ser realizados 02 à 03 vezes por dia, todos os dias. Além disso, toda oportunidade como brincadeiras e atividades da vida diária devem ser aproveitadas como forma de atividade física.

A visita ao fisioterapeuta deve ser realizada 2 vezes por semana, caso esteja seguindo as orientações dos exercícios em casa. Caso contrário, deverá ser realizada todos os dias.

1 - Massagem

A massagem ajuda no relaxamento da musculatura, sendo realizada antes de iniciar os exercícios do dia. Pode ser feita na região posterior das articulações dos cotovelos, punhos, mãos, dedos, joelhos, tornozelos e pés.

Em movimentos de pequena pressão no sentido de abrir as articulações, use os dedos para massagear cada uma delas.



2 - Relaxamento muscular

Realizar o movimento das articulações e a massagem dentro da água morna auxilia o relaxamento muscular, antes dos exercícios diários.



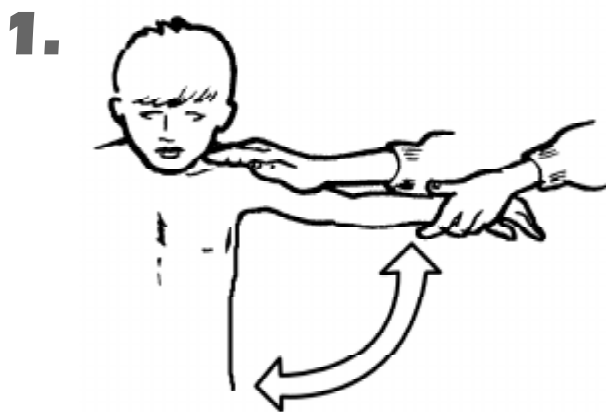
3 - Alongamento e movimentos

Os exercícios de alongamento e movimentos devem ser sempre orientados pelo fisioterapeuta.

A seguir, apresentamos uma série de exercícios básicos que devem ser executados todos os dias, 10 vezes cada um, 02 vezes ao dia, como frequência ideal.

Os exercícios devem ser realizados de forma lenta e cuidadosa, sem exceder os limites da dor, porém com aumento gradual da extensão do movimento de acordo com a melhora da articulação.

Alongamento e movimento de braços e punhos



Segure o braço da criança conforme o desenho e faça os movimentos de abrir e fechar.



Segure o antebraço da criança e faça movimentos de dobrar e esticar, conforme o desenho.



Segure a mão da criança como um comprimento até o punho, e faça movimentos de esticar e dobrar o punho, realizando nas duas mãos.



Segure a mão da criança e alongue os dedos, mantendo-os esticados por alguns segundos.

Alongamento e movimento de pernas

1.



De barriga para cima, segure a perna e a planta do pé, realize movimentos de dobrar e esticar o joelho, como se pedalasse uma bicicleta, conforme desenho.

2.



Segure a perna e a planta do pé da criança e realize os movimentos de abrir e fechar a perna lentamente sem dobrar o joelho, conforme desenho.

4 - Exercícios respiratórios

Os exercícios respiratórios devem ser realizados 03 vezes por dia, 10 vezes cada um. Eles vão ajudar a expectorar a secreção pulmonar.

1.



TAPOTAGEM: Mantenha a mão “em concha” e com o punho ligeiramente solto, dê pequenas batidas nas costas, que vão produzir um som oco sempre começando de baixo para cima e nunca o inverso.

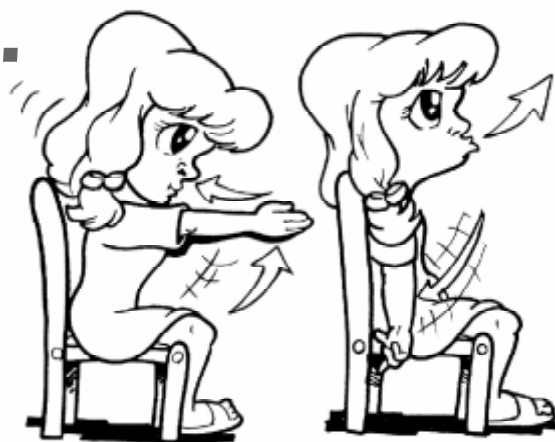
LEMBRE-SE: Não pode ficar vermelho ou doer, caso isso ocorra o movimento estará errado.

2.



Sentado em uma cadeira, com as costas e os pés corretamente apoiados. Inspire fundo pelo nariz, conte até 5 e expire pela boca, lentamente. Faça este exercício bem devagar.

3.



Sentado em uma cadeira, com as costas e os pés corretamente apoiados. Inspire fundo pelo nariz enquanto estica e sobe lentamente os braços. Enquanto expira o ar pela boca, desça lentamente os braços. Faça este exercício bem devagar.

5 - A ajuda dos pais na fisioterapia

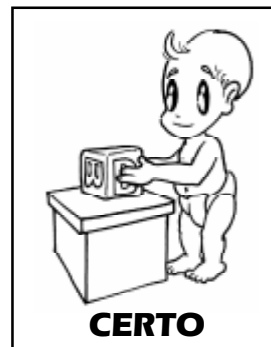
O papel dos pais na qualidade de vida do paciente com Mucopolissacaridose é fundamental ao:

- manter uma rotina cuidadosa, aproveitando as atividades do dia como alimentação, escola, passeio e descanso para realizar atividades adequadas e reservar um período do dia para os exercícios físicos e respiratórios orientados pelo fisioterapeuta;
- incentivar as atividades da vida diária.

A independência é muito importante para o desenvolvimento da criança. Por isso, seguem algumas orientações que visam estimular o aprendizado e a independência da criança:

POSTURAS

- Estimular a criança a alimentar-se sozinha. Para isto, adapte pratos, talheres e a mobília da casa às necessidades dela.
- Estimular a criança a vestir-se sozinha. Para isto, tenha roupas fáceis de vestir e despir, use botões grandes, velcros e tecidos macios.
- Estimular a criança a tomar banho sozinha. Para isto, cuide para que o banheiro não seja escorregadio para evitar possíveis tombos - podem ser colocados tapetes anti-derrapantes - e tente estimular o banho com esponjas coloridas e sabão espumoso.
- A mobília da casa, ou pelo menos aquelas de uso da criança, devem ter seu tamanho adequado para favorecer as ATIVIDADES DA VIDA DIÁRIA. Uma cadeira com altura correta para o apoio dos pés no chão e um apoio para os pés na hora de calçar o sapato são úteis e ajudam a não forçar a coluna.
- Estimular a criança a cuidar dos seus pertences e brinquedos, reservando um local de fácil acesso para esta tarefa.
- Lembre-se sempre: locais altos, que necessitem de movimentos bruscos com a cabeça para trás (hiperextensão da cabeça) são proibidos para crianças com Mucopolissacaridose.



Lembre-se sempre de manter a posição correta da coluna (90°) e dos pés (apoiados no chão).



- Estimular o exercício do corpo em todas as brincadeiras. Existem brincadeiras adequadas a cada idade que devem ser incentivadas como uma forma de terapia, como dançar, encher bexigas, etc.

Cuidados especiais

EVITAR A HIPEREXTENSÃO DA CABEÇA

A hiperextensão da cabeça, ou seja, forçar a cabeça para trás com movimentos bruscos, deve ser evitada em todas as situações: durante os exercícios, na postura sentada ou deitada, nas brincadeiras e nas atividades da vida diária.

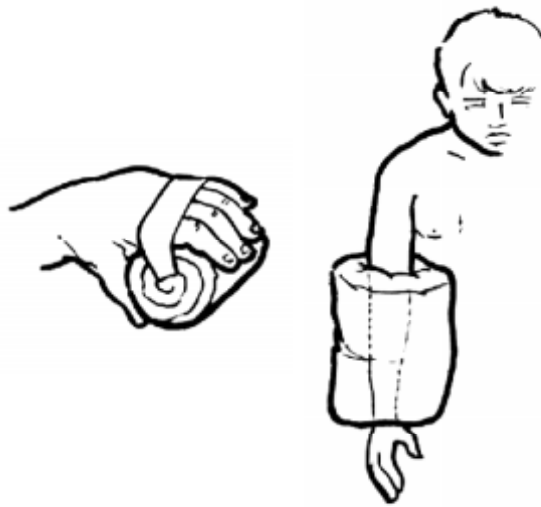


CABECEIRA DA CAMA ELEVADA A 45°

Durante o sono, é importante manter a cabeceira elevada a 45°. (Eleva a cabeceira da cama com o uso de travesseiros.)

MANTER AS MÃOS, PUNHOS E COTOVELOS ESTICADOS DURANTE O SONO

Procure manter os dedos e os cotovelos esticados e os punhos alinhados durante o sono, para não mantê-los fechados:



- utilize um rolo de espuma macio ou uma toalha enrolada para manter os dedos abertos e o punho esticado;
- enrole um pequeno travesseiro de espuma no cotovelo para mantê-lo esticado. Não use amarras.

MANTENHA O AMBIENTE SECO E LIVRE DE POEIRAS

Mantenha o ambiente sempre limpo, livre de poeiras. Evite objetos que acumulam pó, como bichos de pelúcia, cortinas, tapetes, livros e revistas. Evite ambientes úmidos.

EVITE MOVIMENTOS RADICAIS

Todas as articulações são sensíveis. Por isso, evite sempre os movimentos radicais. Faça movimentos suaves e prefira atividades que tranquilizem a criança.

O sono em pacientes com Mucopolissacaridose

Dr. Gustavo Moreira

Problemas com o sono são freqüentes em crianças com mucopolissacaridose.

As duas queixas mais comuns são dificuldade para dormir e ronco noturno. O ronco é a queixa mais freqüente e está associado a uma doença chamada APNÉIA OBSTRUTIVA DO SONO (AOS).



1 - Apnéia Obstrutiva do Sono

A Apnéia Obstrutiva do Sono é uma doença que ocorre em crianças que têm estreitamento e/ou flacidez de nariz e garganta. Com o relaxamento dos músculos, que acontece durante o sono, há uma obstrução na garganta que impede a passagem de ar para dentro dos pulmões e a conseqüente interrupção do sono (despertar). Essa obstrução é chamada de apnéia obstrutiva.

2 - Conseqüências da Apnéia Obstrutiva do Sono

A apnéia obstrutiva do sono afeta a qualidade de vida da criança com mucopolissacaridose. O sono é importante para o crescimento e desenvolvimento das crianças. A Apnéia Obstrutiva do Sono grave, pode alterar o crescimento e prejudicar o coração. Além disso, pode levar a sonolência excessiva durante o dia, agressividade, falta de atenção e problemas de aprendizado.

3 - Porque as crianças com mucopolissacaridose apresentam Apnéia Obstrutiva do Sono

As alterações genéticas presentes nas crianças com MPS levam a um menor crescimento do nariz e garganta.

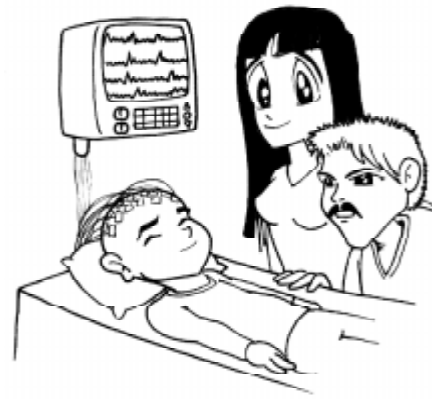
Além disso, há um estreitamento devido ao crescimento das amígdalas e adenóides (carne enrijecida) e acúmulo dos glicosaminoglicanos no nariz e na garganta.



4 - Como é feito o diagnóstico da AOS

As crianças que apresentam ronco noturno devem fazer uma avaliação clínica no ambulatório de sono e realizar um estudo do sono - polissonografia.

A polissonografia é realizada durante a noite no laboratório de sono com a presença dos pais. A polissonografia é um exame sem dor, onde diversos fios e cintas são colados na criança para medir as alterações neurológicas e respiratórias do sono.



5 - Tratamentos recomendados para Apnéia Obstrutiva do Sono

Cirurgia - Adenoamigdalectomia

A retirada de amígdalas e adenóide abre as vias aéreas, permitindo a melhor passagem de ar para os pulmões.

A cirurgia é o primeiro recurso para tratar da **apnéia obstrutiva do sono**.

CPAP nasal

Uma outra alternativa é o uso do CPAP nasal.

O CPAP nasal é um aparelho portátil semelhante a um aspirador de pó com o fluxo de ar em sentido contrário. O CPAP nasal funciona mantendo uma pressão de ar no nariz e na garganta, evitando a ocorrência da Apnéia Obstrutiva.

Para que o tratamento seja eficiente, o CPAP nasal deve ser utilizado todas as noites.

O equipamento tem uma máscara nasal feita de silicone, um tubo de plástico e uma bomba de ar (CPAP). O aparelho é ligado somente na eletricidade (110 e 220 V), não havendo necessidade de tubo de oxigênio ou ar comprimido.

Fonoaudiologia para pacientes com Mucopolissacaridose

Profª. Dra. Zelita Guedes

Objetivos:

O trabalho de fonoaudiologia, realizado pela fonoaudióloga, é necessário em função das alterações da função dos músculos, a audição, da aprendizagem, fala e linguagem características dos pacientes com mucopolissacaridose.

Estes pacientes têm normalmente os lábios grossos e flácidos, a boca entreaberta, a postura da língua entre os dentes e alterações de mastigação e deglutição. A respiração é ruidosa, a voz é grave e, alguns, apresentam alteração da linguagem.

1 - Exercícios recomendados para boca e língua

Exercícios que melhorem a força dos lábios, da língua e das bochechas devem ser realizados diariamente com a criança:

- Estalidos de lábios e língua;
- Bicos e sorrisos;
- Bochechos com água fria;
- Mastigação de alimentos mais sólidos. Se não for possível, executar o exercício de mastigação com um mordedor ou garrote.



A língua flácida tem menos mobilidade. Por isso, os exercícios de língua são muito importantes e podem ser realizados nas atividades da vida diária, como:



- Retirar alimentos do céu da boca
- Movimentar a língua de um lado para o outro, de cima para baixo e em rotação;
- Passar a cerda da escova de dentes nas bordas laterais da língua e na região central, de trás para a frente.

2 - Mastigação e deglutição

O momento da alimentação para os pacientes com mucopolissacaridose merece atenção especial.

- Esta atividade deve ser executada com calma e dedicação.

A postura ereta é recomendada para todos, mas especialmente para aqueles que apresentam dificuldade para mastigação e deglutição acentuada, devem ser seguidas estas recomendações:

- Posicione a criança de forma ereta. Se precisar, utilize almofadas;
- Procure posicionar-se de frente para a criança;
- Evite que a criança se deite após alimentar-se, para que não haja qualquer tipo de refluxo que contribua para as pneumonias;

- Prefira alimentos pastosos, preparados picadinhos ou amassados.
- O uso do liquidificador deve ser evitado, assim como alimentos líquidos;
- Utilize uma colher pequena ou média, para crianças;
- Introduza a colher na boca com cuidado e de forma correta, com a quantidade de alimento adequada ao seu tamanho e à sua dificuldade de mastigação e deglutição.



Quando a criança apresenta alterações das articulações temporomandibulares (articulações na frente dos ouvidos), e tem dificuldade para abrir a boca, devem ser realizados diariamente os seguintes exercícios:



- Abrir e fechar a boca, como se estivesse bocejando;
- Introduzir espátulas de madeira na boca da criança, em posição transversal. A introdução deve ser gradativa de 1 a 5 espátulas.

3 - Fala e aprendizagem

Pacientes com mucopolissacaridose podem apresentar dificuldades graves de linguagem e aprendizagem. A fala pode desenvolver-se, mas com o tempo regride totalmente.

Os pais e familiares que convivem com a criança devem estar sempre atentos às suas manifestações, olhares e gestos. Deve-se manter um canal de comunicação não verbal para que a criança possa expressar suas necessidades mais prementes.



Odontologia para pacientes com Mucopolissacaridose

Dra. Jane Sanchez

Objetivos:

São descritas alterações dentárias nos pacientes de todos tipos de mucopolissacaridoses, principalmente defeitos no esmalte de dentes decíduos e permanentes, alterações no número e anatomia (formato) dos dentes, hipertrofia gengival (aumento do volume gengival), problemas ortodônticos (mordida aberta anterior, mordida cruzada, palato estreito e profundo), limitação articular para abertura bucal, bruxismo (ranger dos dentes), atraso na erupção dentária permanente, cáries, língua em protrusão (para fora da boca).

O dentista é um importante aliado para o bem-estar da criança com mucopolissacaridose, mantendo boas condições bucais, evitando complicações na mastigação e deglutição, focos de inflamação e infecção que causam dor e podem afetar a saúde geral do paciente.

A manutenção da saúde bucal vai depender de uma adequada higiene oral e de visitas periódicas ao dentista, desde antes do nascimento do primeiro dente de leite.



1 - Dentes de leite e permanentes

A primeira dentição, ou dentição de leite, deve merecer o mesmo cuidado da dentição permanente. Precisam estar saudáveis para o próprio bem-estar da criança, assim como para facilitar a mastigação e deglutição dos alimentos. Além disso, muitas crianças com mucopolissacaridose podem não desenvolver um ou outro dente permanente, o que significa que ela terá o dente de leite por toda a vida.

2 - Cuidados com os dentes

Todas as crianças com menos de seis anos não conseguem escovar os dentes corretamente. As crianças portadoras de mucopolissacaridose também não conseguem, mas para elas é ainda mais importante a saúde bucal.

- Os pais devem realizar a escovação, mas não devem impedir que a própria criança tente escovar seus dentes, sem pasta, tornando a escovação uma atividade agradável.
- A gengiva pode estar hipertrófica, ou seja, com o seu volume aumentado, mas não deve sangrar. O sangramento pode ser consequência de uma escovação deficiente. Escove adequadamente pôr alguns dias, não desaparecendo o sangramento, procure um dentista o mais rápido possível.
- A criança tem que se acostumar a esta limpeza, para que mais tarde permita que os pais e o dentista mexam em sua boca.

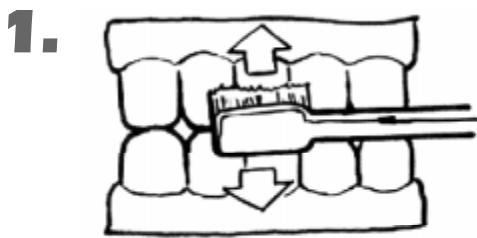


Os bebês também precisam da higiene oral. Seus poucos dentinhos devem ser limpos com o auxílio de uma fralda embebida em água, após as refeições e antes de dormir.

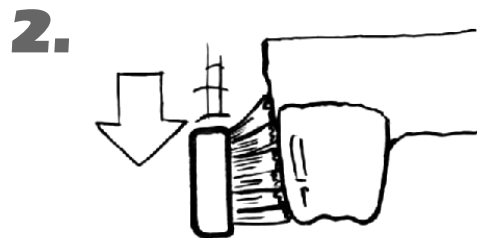
3 - Como manter dentes limpos e saudáveis

Através da escovação

- Escolha uma escova de dentes com a cabeça pequena, cabo reto e cerdas macias;
- Realize a escovação com calma e dedicação, após as refeições principais e após os lanches durante o dia.
- É importante seguir a técnica de escovação:



Faça movimentos de cima para baixo nas faces interna e externa dos dentes;



Faça movimentos de "vai-e-vem" sobre o dente e também sobre a superfície que tritura os alimentos;



Repita o movimento nos dentes inferiores;



Escove também a língua, de dentro para fora.

Complementando a escovação:

1. Usando fio dental para limpar os lugares onde a escova não alcança;
2. Utilizando uma fralda embebida em água para os lugares onde a escovação for impossibilitada;
3. Para crianças que consigam bochechar, é interessante a utilização de flúor tópico após a última escovação, antes de dormir;
4. Alguns produtos específicos para a gengiva poderão ser utilizados mediante indicação do dentista.

4 - Recomendações gerais

- Os pais devem estar atentos às manifestações da criança, que muitas vezes não conseguem expressar seus sentimentos, como dor de dente, sangramento gengival, alteração na cor da gengiva (que deve ser rósea e poderá apresentar-se avermelhada e brilhante), ou se tiver um processo inflamatório.



O uso de um aparelho para correção da posição dos dentes poderá ser recomendado pelo dentista com o objetivo de facilitar a alimentação, a higienização dos dentes e a fala da criança.

- Para acompanhar a evolução da dentição, a visita ao dentista deve ser feita a cada três meses, quando será efetuado um exame bucal de rotina, profilaxia e aplicação tópica de flúor para prevenir o aparecimento de cáries, controlar hábitos de higiene e detectar anormalidades que necessitem de tratamento especializado.

Muitas medidas podem ser adotadas com sucesso para amenizar os problemas bucais das crianças com mucopolissacaridose. O dentista é o profissional indicado para fornecer as informações necessárias.



SONHOS...

A partir da concepção do bebê, iniciam-se os sonhos do casal, de uma criança perfeita e saudável. O grande depositário das expectativas da família. Porém, quando este projeto de vida não se concretiza, temos uma série de reações possíveis (conscientes e inconscientes) como:

REGRESSÃO – Pelos sentimentos de impotência e dependência gerados a partir da enfermidade, imposição de limites, afastamento do meio, etc.

PERDA – Obviamente, o principal objeto perdido e a própria saúde do bebê, e em situações mais críticas ocorre risco de vida.

DESPERSONALIZAÇÃO – Conseqüência direta dos movimentos regressivos e, sobretudo das perdas. A despersonalização ocorre na medida em que há distanciamento do mundo e das relações afetivas e sociais.

ANSIEDADE – A ansiedade reativa e gerada pelas expectativas e pelo desconhecimento do estado real, e pela situação de dependência de terceiros e muitas vezes de desconhecidos.

MEDOS E FANTASIAS MÓRBIDAS – O medo real da morte, mutilação, impossibilidades transitórias ou permanentes, dor, sofrimento, abandono são sentimentos constantes e podem ser os geradores das fantasias mórbidas.

IMPOTÊNCIA – A existência de limites com as quais não podem mudar possibilitam o aparecimento deste sentimento que tende a fragilizar mais ainda os familiares.

CULPA – O sentimento de culpa é extremamente freqüente e aparece como uma forma distorcida de interpretar os motivos do aparecimento da doença (expição).

Uma gama enorme de outros sentimentos e sensações como depressão, angústia, agitação, stress, pânico, apatia, entre outros, podem assolar a família. Todos esses sentimentos e sensações agem de forma interinfluyente, um conspirando para o aparecimento ou exacerbação do outro.

Ninguém é preparado para receber um filho deficiente na família, nesse momento chega o desespero e o desamparo do casal. A corrida é contra o tempo, os pais cedem seus lugares para a equipe de especialistas, não valorizando seu papel fundamental de inclusão e socialização deste filho no mundo, reforçando na criança suas limitações e incapacidades, não proporcionando o seu desenvolvimento e crescimento biopsicossocial, resultando assim em uma dependência, alterando o equilíbrio dinâmico familiar, levando a uma estagnação da vida.

Os pais precisam muitas vezes do acompanhamento e/ou do apoio inicial de um Psicólogo na equipe que tratará do restabelecimento e reorganização familiar, reintegrando a criança em seu cotidiano, o que é de fundamental importância, pois todas as elaborações, fantasias, medos, depressões (eventualmente) podem ser detectadas e trabalhadas junto a estes de forma a não se tornarem empecilhos para sua reintegração à vida.

O DIREITO DE RESPIRAR

Você me sufoca...

- Sempre que não posso dizer a você o que penso, nem o que faço...
- Sempre que me sinto coagido a mudar o tom de voz, para que você não perceba minha emoção...
- Sempre que falo sozinho, me justificando ante meu juiz interior, que são vocês...
- Sempre que diante de vocês me sinto obrigado a ficar me vigiando e controlando.

Minha vingança é exigir o mesmo de você.

SOMOS TODOS SUFOCADORES
VIVEMOS TODOS SUFOCADOS

1984 • J.A.GAIARSA

Para esclarecer suas dúvidas e/ou obter maiores informações, envie mensagem para:

geneticamed@epm.br