

## Trabalho apresentado no 15º CBCENF

Título: CONHECENDO AS MUCOPOLISSACARIDOSES: UMA REVISÃO DE LITERATURA

**Relatoria:** DAYANA KELLY SOARES FERREIRA

DANIELLA PATRÍCIA CÂNDIDO RÊGO

Autores: SANDY YASMINE BEZERRA E SILVA

RICHARDSON AUGUSTO ROSENDO DA SILVA

Modalidade: Pôster

**Área:** Determinantes de vida e trabalho

**Tipo:** Pesquisa

Resumo:

A mucopolissacaridose constitue uma patologia com subgrupos (I, II, III, IV, VI, VII, IX), de caráter genético, relacionadas à deficiência de enzimas lisossômicas responsáveis pela quebra intracelular de glicosaminoglicanos, consideradas um erro inato do metabolismo. A ausência enzimática desencadeia um acúmulo desses mucopolissacarideos nas células, tecidos e órgãos, afetando seu funcionamento e provocando uma série de sinais e sintomas multissistêmicos característicos dessa patologia: alterações de face, macroglossia, dificuldade auditiva e visual, má-formação dentária, atraso no crescimento, deformidades ósseas, rigidez das articulações, hérnia inguinal e/ou umbilical, hepatoesplenomegalia, entre outras características. O objetivo desse estudo foi expor as características e os tipos de mucopolissacaridoses afim de contribuir para disseminação do conhecimento aos profissionais da área de saúde, já que os cuidados com esse tipo de paciente é multiprofissional, e permitir a identificação precoce da doença. Trata-se de um estudo descritivo de revisão bibliográfica, cuja a amostra esta indexada nas bases de dados da Lilacs, Scielo, Medline. A literatura demonstra existir sete tipos de mucopolissacaridoses, sendo estes classificados de acordo com a enzima deficitária. O tempo de sobrevivência é relativo e dependente do tipo de mucopolissacaridose acometido. A incidência não é bem conhecida no Brasil, porém os estudos apontam para 1:22.500 nascidos vivos. Os sistemas mais acometidos são o esquelético, cardiopulmonar, córnea, pele, fígado, baço, cérebro e meninges. Existindo diversos tipos de tratamento, contudo o mais realizado é a reposição enzimática, que consiste na reposição da enzima deficitária. Existindo até o momento reposição enzimática somente para 3 tipos de mucopolissacaridose (I, Il e IV). Os principais motivos de óbitos são: as doenças obstrutivas das vias aéreas, infecções respiratórias e complicações cardíacas. É perceptível que é uma doença subdiagnóstico, pois nem todos os profissionais estão capacitados para observar as alterações e predizê-las como mucopolissacaridose. É necessários mais estudos frente a essa patologia no intuito de trazer possíveis tratamentos curativos, sintomáticos, paliativos e o favorecimento do tratamento precoce prevenindo e retardando os possíveis danos. A triagem neonatal e a busca ativa desses indivíduos característicos também favoreceria a diminuição dos danos e o diagnóstico preococe.