

Guia Útil para a Gestão das Mucopolissacaridoses (MPS) e Doenças Relacionadas

	1
INTRODUÇÃO	2
PERSPETIVA CLÍNICA.....	2
SISTEMA NERVOSO CENTRAL (NEUROLOGIA)	2
VISÃO.....	4
<i>Audição</i>	<i>5</i>
<i>Surdez condutiva.....</i>	<i>5</i>
<i>Surdez neurossensorial (neural).....</i>	<i>6</i>
OBSTRUÇÃO DAS VIAS RESPIRATÓRIAS	7
CORAÇÃO.....	9
SÍNDROME DO TÚNEL DO CARPO	10
PROBLEMAS INTESTINAIS	11
FÍGADO E RINS.....	12
HÉRNIA.....	13
PROBLEMAS DENTÁRIOS	13
SISTEMA ESQUELÉTICO (ORTOPEDIA).....	14
<i>Pescoço</i>	<i>14</i>
<i>Coluna.....</i>	<i>15</i>
<i>Anca</i>	<i>15</i>
PROBLEMAS DIVERSOS.....	15
FISIOTERAPIA	15
ANESTESIA.....	16
DIETA.....	17
HIPERATIVIDADE.....	18

INTRODUÇÃO

O controlo das mucopolissacaridoses (MPS) e das doenças relacionadas consiste em cuidados de apoio, tratamento de complicações e tratamento das MPS, se disponível. Atualmente existem tratamentos de substituição enzimática para as MPS I, II, IVA, VI e VII. A natureza progressiva do envolvimento dos órgãos dita a necessidade de avaliação constante da situação clínica. A avaliação sistemática tem por objetivo melhorar a qualidade de vida da família e do indivíduo que sofre de MPS e doenças relacionadas. O presente folheto está organizado com base numa abordagem sistémica aos problemas clínicos. Nenhum médico ou prestador de cuidados de saúde consegue lidar com todos os problemas médicos que podem ocorrer num indivíduo com MPS. Cada sistema ou área de subespecialidade será apresentada como uma secção, com uma avaliação das características clínicas, dos procedimentos de diagnóstico disponíveis e das opções de controlo/tratamento. Este guia pretende ser um documento orientador, não substitui o acompanhamento clínico.

PERSPETIVA CLÍNICA

Sistema nervoso central (Neurologia)



O cérebro e a espinal medula estão protegidos contra lesões pelo líquido cefalorraquidiano que circula à sua volta. Em indivíduos com MPS, a circulação do líquido ao longo do tempo pode ser bloqueada de tal forma que não consegue regressar ao fluxo sanguíneo. O bloqueio (hidrocefalia comunicante) provoca um aumento da pressão no interior da cabeça, que pode exercer pressão no cérebro e provocar dores de cabeça e possível atraso no desenvolvimento. Os sinais físicos de hidrocefalia podem incluir diminuição da consciência, ataxia (movimentos desequilibrados), dores de cabeça, vômitos e cegueira. Uma vez que a hidrocefalia que ocorre nas MPS se desenvolve muito lentamente ao longo de meses ou anos, não se observam habitualmente sinais típicos ou parte-se do pressuposto de que se devem ao envolvimento cerebral progressivo que ocorre nas MPS. A ausência de papiledema (inchaço à volta do disco ótico) não exclui a possibilidade de hidrocefalia em indivíduos com MPS.

Em caso de suspeita de hidrocefalia, deve realizar-se uma ressonância magnética (RM). Uma punção lombar com medição da pressão é outra forma de avaliar a existência de hidrocefalia. Se o seu médico confirmar a sua presença, a hidrocefalia comunicante poderá ser tratada pela inserção de um tubo fino (*shunt*) que drena líquido do cérebro para o abdómen (*shunt* ventriculoperitoneal ou VP). O *shunt* tem uma válvula sensível à pressão que permite a drenagem de líquido cefalorraquidiano para o abdómen quando a pressão em torno do cérebro se torna demasiado alta.

Crê-se que a inserção de um *shunt* melhora a qualidade de vida. Embora não tenha sido confirmado, suspeita-se que a hidrocefalia possa contribuir para a deterioração neurológica. Portanto, deve considerar-se a deteção e o tratamento atempados da hidrocefalia.

A RM deve ser um procedimento de rotina aquando do diagnóstico. Todas as crianças com MPS devem realizar uma RM periódica para controlar a presença de hidrocefalia comunicante. A frequência dos estudos de imagiologia depende do grau de envolvimento neurológico de cada criança e dos resultados do exame anterior. Para fins de controlo da doença, é importante ter em conta que as crianças com envolvimento neurológico maior, têm maior risco de desenvolver hidrocefalia. O aumento progressivo dos ventrículos e/ou a pressão elevada do líquido cefalorraquidiano (LCR) são dois critérios para considerar a inserção de *shunt* em indivíduos com MPS em risco de sofrer de hidrocefalia.

Ocorrem comumente casos de hidrocefalia com pressão do LCR em quem sofre de MPS I, MPS II, MPS VI e MPS VII, podendo estar associados a algum nível de atrofia cortical (perda de células cerebrais). Em crianças com MPS III, é frequente o aumento dos ventrículos, mas não existem casos documentados de pressão do LCR elevada. Em pessoas com MPS III, crê-se que o aumento dos ventrículos se deva a atrofia cortical e não a pressão do LCR elevada. Contudo, Robertson *et al.*, no *European Journal of Pediatrics*, 157: 635, 1998, afirmaram que a inserção de *shunt* em indivíduos com MPS III pode diminuir a hiperatividade e o comportamento agressivo.

As convulsões são a complicação mais comum em indivíduos com formas graves de MPS — são comuns em indivíduos com MPS III e podem ocorrer em até metade destes indivíduos, por norma em estágios avançados das doenças.

Nas MPS, as convulsões tendem a ser secundárias aos danos cerebrais progressivos que ocorrem devido ao material depositado/acumulado. Existem muitas medicações eficazes para tratar convulsões e a medicação específica prescrita depende do tipo de convulsão. Recomenda-se avaliação por um neurologista para determinar a melhor medicação a utilizar. Poderá ser necessário realizar um eletroencefalograma para confirmar o diagnóstico de convulsões e ajudar o seu neurologista a selecionar a melhor medicação para controlá-las. Por norma, as convulsões que ocorrem em indivíduos com MPS não são difíceis de controlar, mas podem ser bastante preocupantes para os pais.

Visão



Podem desenvolver-se problemas com a visão provocados por danos na retina devido a glaucoma ou a opacidade da córnea. É comum haver dificuldade em determinar que combinação de problemas é responsável pela diminuição da visão. Um oftalmologista (médico da vista) poderá fazer estudos especiais para ajudar a determinar se o problema se deve a um efeito na forma como a luz entra no olho (na córnea) ou na forma com o olho responde à luz (doença do nervo ótico ou da retina). Recomenda-se uma avaliação inicial aquando do diagnóstico e avaliações de rotina por um oftalmologista pediátrico para todos os indivíduos com MPS.

Opacidade da córnea, glaucoma e degeneração da retina são problemas oculares comuns em indivíduos com MPS. A córnea (janela circular na parte dianteira do olho) pode tornar-se opaca devido ao depósito de glicosaminoglicanos (GAG), previamente designados mucopolissacarídeos, que afetam as camadas claras da córnea. Os indivíduos com opacidade da córnea podem não tolerar luzes claras (fotofobia) devido a refração irregular da luz. A utilização de bonés com viseira ou óculos de sol poderá ajudar. Se a opacidade da córnea for grave, tenderá a reduzir a visão, especialmente em condições de luz fraca. Poderá também ocorrer glaucoma (aumento da pressão no globo do olho) em indivíduos com MPS, especialmente MPS I, sendo tipicamente tratado com medicação. O glaucoma é outra causa de fotofobia em casos de MPS.

O depósito na retina (o tecido na parte posterior do olho envolvido na visão) poderá resultar em degeneração da retina. É frequente a degeneração da retina resultar em cegueira noturna (dificuldade em ver

com pouca luz) e perda de visão periférica. A cegueira noturna pode fazer com que um indivíduo não queira andar numa zona escura à noite ou com que acorde de noite e tenha medo. Poderá ser benéfico incluir uma luz num corredor ou num quarto durante a noite.

No caso de indivíduos com visão significativamente reduzida devido a opacidade da córnea, procede-se a transplante da córnea. Este procedimento é, por norma, benéfico, mas o paciente poderá continuar com dificuldade de visão devido ao envolvimento subjacente da retina ou do nervo ótico. Regra geral, o oftalmologista tem muita dificuldade em visualizar a retina antes da cirurgia. Na presença de degeneração da retina e/ou atrofia do nervo ótico, mesmo com uma córnea clara, a dificuldade em ver poderá persistir. Existem relatos de recorrência de opacidade em córneas transplantadas em alguns indivíduos. Crê-se que tal se deva a uma difusão lenta dos GAG na córnea oriundos dos tecidos envolventes.

Audição



A perda de audição (surdez) é comum em todos os tipos de MPS. Pode ser surdez condutível ou neurosensorial (nervo) ou ambas (surdez mista) e pode piorar com infeções dos ouvidos frequentes. A perda de audição condutiva constitui uma anomalia na condução de som, envolvendo os ossos do ouvido médio, enquanto a perda de audição neurosensorial é um defeito na transmissão de som ao longo do nervo.

Surdez condutiva

Para que o ouvido médio funcione corretamente, a pressão por trás do tímpano deve ser igual à pressão no canal auditivo externo e na atmosfera. Esta pressão é equalizada pela trompa de Eustáquio, que se estende desde a parte anterior da garganta até ao ouvido médio. Se a trompa estiver bloqueada devido a depósitos de GAG e/ou inflamação, a pressão por trás do tímpano diminuirá e o tímpano irá retrair-se. Se esta pressão negativa persistir, poderá ocorrer acumulação de líquido do revestimento do ouvido médio. A acumulação de líquido pode resultar em otite média frequente (infeções auditivas), conforme observado em pessoas com MPS. A presença constante de líquido (infeções no ouvido médio) após tratamento com antibiótico é comum e, com o passar do tempo, pode tornar-se espesso como cola.

Para remover o líquido, faz-se uma pequena incisão no tímpano (miringotomia) e o líquido é aspirado. Em seguida, insere-se um tubo de ventilação de pequenas dimensões (*standard* ou em T) para manter o orifício aberto e permitir a entrada de ar do canal auditivo externo e a drenagem do líquido. Em casos de MPS, o depósito na trompa de Eustáquio pode requerer colocação de tubo a longo prazo.

Os tubos de ventilação *standard* colocados no tímpano podem cair rapidamente. Se isso acontecer, o cirurgião pode optar por utilizar tubos em T, que, por norma, se mantêm na posição certa muito mais tempo. Espera-se que, após colocação do tubo de ventilação, o líquido seja drenado, resultando em menos infecções auditivas e melhoria da audição. A maioria das crianças com MPS precisa de anestesia geral leve para o procedimento de miringotomia e colocação do tubo.

Surdez neurossensorial (neural)

Na maioria dos casos, a causa da surdez nervosa permanente consiste em danos nas células capilares finas no ouvido interno. Pode ser acompanhada de surdez condutiva e, nesse caso, referimo-nos à perda de audição como surdez mista. A surdez neural ou condutiva pode ser gerida com a colocação de um ou mais aparelhos auditivos na maioria dos indivíduos. A audição é tradicionalmente testada com um audiograma. Contudo, por norma, as crianças com MPS têm dificuldades em cooperar com o teste de audição, pelo que é possível fazer uma audiometria de tronco cerebral (ABR) para avaliar a audição. No caso de muitos indivíduos com MPS, pode ser necessária sedação ou anestesia geral para realizar uma ABR.

Em geral, considera-se que os aparelhos auditivos são pouco utilizados nas mucopolissacaridoses. É importante que a audição dos indivíduos com MPS seja regularmente controlada para que seja possível tratar eventuais problemas atempadamente para aumentar a capacidade da criança de ler e comunicar. A frequência das avaliações auditivas deve ser determinada por um especialista nos ouvidos, nariz e garganta, como um técnico de audiometria e/ou um otorrinolaringologista.

Obstrução das vias respiratórias



Um problema muito comum e grave em muitos indivíduos com MPS é a obstrução das vias respiratórias, que se pode dever ao estreitamento ou bloqueio das vias nasais, crescimento da língua, adenoides e amígdalas aumentadas, problemas na traqueia e diminuição dos movimentos das costelas com a respiração.

É comum as amígdalas e as adenoides aumentarem, podendo bloquear parcialmente as vias respiratórias. Não são raros os casos em que as adenoides voltam a aumentar após a sua remoção. Por norma, o pescoço é pequeno, o que contribui para problemas de respiração. A traqueia é estreitada por material depositado e torna-se mais mole do que o habitual devido à presença de anéis de cartilagem anómalos. A existência de nódulos ou de excesso de dobras do tecido das vias respiratórias acima das cordas vocais pode bloquear ainda mais as vias respiratórias. O relaxamento normal dos músculos das vias respiratórias e a diminuição do tónus durante o sono são também fatores que contribuem para o estreitamento das vias respiratórias. É devido à combinação de depósito (acumulação de gag's) nas vias respiratórias e de estreitamento normal durante o sono que a obstrução das vias respiratórias nas MPS é inicialmente um problema durante o sono. À medida que o depósito aumenta, pode ocorrer obstrução das vias respiratórias a qualquer momento, sendo por norma um risco acrescido com doença no trato respiratório superior.

A forma do tórax é frequentemente anormal e a união entre as costelas e o esterno não é tão flexível quanto devia ser. Assim, o tórax é rígido e não se move livremente de modo que permita a entrada de grande volume de ar nos pulmões. O músculo na base do tórax (diafragma) é empurrado para cima pelo fígado e baço aumentados, reduzindo ainda mais o espaço para os pulmões. Quando os pulmões não estão plenamente expandidos, existe um maior risco de infeções (pneumonia).

A apneia obstrutiva do sono (paragem de respiração temporária durante o sono) é o problema mais comum nas vias respiratórias nas MPS. Caracteriza-se por ronco alto, apneia, despertares frequentes e fadiga durante o dia. A apneia pode ocorrer por curtos períodos de tempo durante o sono. Pausas na respiração de até 10 a 15 segundos são

consideradas normais. Esta respiração ruidosa que pára e recomeça pode ser muito assustadora para familiares ou amigos. Os pais podem recear que os filhos estejam a morrer. A fadiga durante o dia pode resultar da incapacidade de atingir um estado de sono profundo devido aos despertares frequentes provocados pela diminuição dos níveis de oxigénio no sangue. As valvopatias e a obstrução das vias respiratórias são um grande problema que pode resultar em insuficiência cardíaca com hipertrofia do lado direito (aumento do tamanho) do coração devido ao esforço deste para munir o sangue de oxigénio suficiente, tentando trabalhar mais.

Se um indivíduo com MPS ressonar muito ou tiver vários episódios de interrupção da respiração (apneia), deve ser avaliado por um pneumologista (especialista nos pulmões) recorrendo à polissonografia (estudo do sono). Muitos indivíduos com MPS podem respirar de forma bastante ruidosa durante anos e não desenvolver obstrução significativa das vias respiratórias. O estudo do sono é uma forma não invasiva de avaliar o estado das vias respiratórias.

É feito passando uma noite num quarto especial no hospital. Colocam-se monitores na pele, que são ligados a um computador para medir os níveis de oxigénio no sangue, a frequência cardíaca, a frequência e o esforço respiratórios, o fluxo de ar através do nariz e ondas cerebrais durante o sono. Com este estudo, os médicos podem avaliar a dimensão da obstrução respiratória, a dificuldade da pessoa em receber ar nos pulmões durante o sono e o impacto disto no seu corpo. É possível recorrer à broncoscopia flexível para visualizar diretamente as vias respiratórias e determinar melhor as áreas problemáticas responsáveis pelo estreitamento e/ou obstrução. Recomenda-se a realização de estudos do sono e testes da função pulmonar de rotina em indivíduos com MPS atenuadas para avaliar os problemas nas vias respiratórias. Indivíduos com MPS que sofram de doenças nas vias respiratórias têm mais risco de vir a desenvolver problemas associados à anestesia. (Ver a secção dedicada a anestesia no nosso website).

Em alguns indivíduos, a apneia do sono pode ser melhorada removendo as amígdalas e as adenoides, abrindo as vias respiratórias com pressão positiva contínua das vias respiratórias (CPAP) durante a noite ou com tratamento por pressão positiva em dois níveis (BiPAP) ou traqueotomia. Em alguns casos, a remoção das amígdalas e das adenoides ajudará a

diminuir a obstrução e a facilitar a respiração, mas pode voltar a crescer tecido adenoideano. A CPAP noturna e a BiPAP são métodos para abrir as vias respiratórias utilizando pressão de ar, o que pode ajudar a manter as vias respiratórias abertas. Este tratamento envolve a colocação de uma máscara no rosto todas as noites e o bombeamento de ar para as vias respiratórias para evitar que colapsem. Pode parecer uma medida extrema, mas é tolerada por muitos. A CPAP e a BiPAP podem melhorar significativamente a qualidade do sono e ajudar a prevenir ou reduzir insuficiência cardíaca provocada por níveis baixos de oxigénio durante a noite.

Em casos graves de apneia do sono, em particular com insuficiência cardíaca, pode ser necessário proceder a uma traqueotomia (uma abertura permanente feita na traqueia na parte da frente do pescoço). A maioria das famílias tenta evitar a traqueotomia porque é invasiva e tende a perturbar as atividades diárias normais. Na verdade, muitos consideram que indivíduos com MPS deveriam passar por uma traqueotomia mais cedo. Os que se submetem a uma traqueotomia melhoram a respiração durante a noite e têm menos episódios de apneia do sono.

Coração



O depósito gradual de GAG's em indivíduos com MPS pode resultar em válvulas cardíacas anómalas, no estreitamento das artérias coronárias e no enfraquecimento do músculo cardíaco (cardiomiopatia). As válvulas aórtica e mitral são afetadas em muitos indivíduos com MPS. As válvulas cardíacas abrem-se e fecham-se de forma combinada para permitir o bombeamento de sangue numa direção e para evitar que o sangue flua de volta para o sentido oposto. As válvulas danificadas em indivíduos com MPS podem não se abrir totalmente (resultando em estenose) ou não fechar bem (resultando em regurgitação). Ambas as situações fazem com que o coração bombeie com mais dificuldade e aumentam o risco de insuficiência cardíaca. Os indivíduos com MPS podem ter doença cardíaca valvular com progressão lenta durante anos sem efeitos clínicos aparentes. A doença arterial coronariana devido a estreitamento dos vasos sanguíneos no coração pode resultar em ataques cardíacos e morte. A cardiomiopatia (músculo cardíaco fraco) e a endocardiofibroelastose

(coração rígido) são doenças que podem manifestar-se em crianças com MPS I grave e outros tipos graves de MPS.

O seu médico poderá ouvir sopros cardíacos (sons provocados por turbulência no fluxo sanguíneo no coração) se as válvulas forem danificadas por GAG's depositados. Se a válvula estiver danificada, poderá não se abrir completamente e/ou fechar-se firmemente, resultando em fluxo anómalo, turbulência e sopro. A maioria dos indivíduos com MPS tem algum grau de sopro ou fuga devido à presença de anomalias nas válvulas cardíacas.

Uma vez que é muito frequente ocorrerem problemas cardíacos em MPS, todos os indivíduos devem ser regularmente acompanhados por um cardiologista. Todos os indivíduos com MPS devem fazer um eletrocardiograma (ECG) e um ecocardiograma conforme o cardiologista considere necessário para perceber se se estão a desenvolver problemas cardíacos. O ECG é indolor e semelhante aos ultrassons aos bebés no ventre. Consegue identificar problemas no músculo cardíaco, na função cardíaca e nas válvulas cardíacas, mas, tal como muitos testes, não consegue detetar todos os possíveis problemas, como a doença arterial coronariana.

Em pessoas gravemente afetadas, o músculo do coração pode ser danificado por depósitos de GAG's que resultam em cardiomiopatia. O coração também pode ser colocado sob pressão ao ter de bombear sangue através de pulmões anómalos, o que pode provocar insuficiência cardíaca do lado direito. Muitos dos indivíduos afetados têm pressão arterial alta, devido provavelmente ao bloqueio dos vasos sanguíneos. A doença obstrutiva das vias respiratórias e as infeções no trato respiratório superior podem resultar em hipertensão pulmonar e acabar por provocar insuficiência cardíaca. O controlo da doença das vias respiratórias pode ajudar a evitar mais tensão no coração.

Síndrome do túnel do carpo



A síndrome do túnel do carpo é provocada por compressão do nervo mediano no pulso devido à acumulação de GAG's no canal nervoso. O pulso, ou carpo, é composto por oito ossos pequenos conhecidos como carpos, que estão unidos por proteínas fibrosas designadas ligamentos. Os nervos

têm de passar através dos pulsos no espaço entre os ossos do carpo e os ligamentos. O espessamento dos ligamentos provoca pressão nos nervos, o que pode provocar danos irreversíveis nos nervos.

Os sinais físicos da síndrome do túnel do carpo são dormência, formigueiro, dor, ausência de funcionalidade e fraqueza da mão. Os danos no nervo podem fazer com que o músculo na base do polegar se desgaste, o que, nas crianças, poderá dificultar a posição do polegar para agarrar normalmente. A perda de função do polegar é um sinal significativo de síndrome do túnel do carpo. Embora muitos indivíduos com MPS possam não se queixar de dor, a síndrome do túnel do carpo pode ser grave.

As crianças com MPS devem ser monitorizadas quanto ao desenvolvimento da síndrome do túnel do carpo através de estudos frequentes da condução dos nervos. A deteção e o tratamento do problema são mais eficazes antes de os danos nos nervos se tornarem graves. Seja persistente, uma vez que muitos médicos poderão não acreditar na presença da síndrome do túnel do carpo sem os sintomas clássicos. A maioria dos indivíduos afetados por MPS não tem os sintomas típicos da síndrome do túnel do carpo mesmo com compressão e danos no nervo. Podem ocorrer tipos semelhantes de compressão de nervos em qualquer outra parte do corpo, como nos pés, provocando fraqueza ou dor localizada.

A síndrome do túnel do carpo pode ser tratada com tala, anti-inflamatórios e cirurgia para descomprimir o nervo. Um estudo de Haddad *et al.* (1997) concluiu que a maioria das crianças com MPS que têm síndrome do túnel do carpo não se queixa de sintomas. Nenhum dos casos no estudo piorou após descompressão cirúrgica do nervo. Observou-se uma melhor recuperação neurofisiológica em crianças com casos leves de síndrome do túnel do carpo. Portanto, a deteção e o tratamento nas fases iniciais da compressão do nervo, antes da ocorrência de danos graves, permitem obter um melhor resultado.

Problemas intestinais



Muitas crianças com MPS apresentam periodicamente fezes moles e diarreia. A causa não é totalmente compreendida. Por vezes, o problema é causado por obstipação grave e fuga de fezes moles por trás de uma massa sólida de fezes. Contudo, é frequente os pais o

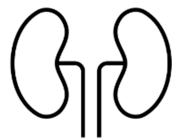
descreverem como "jato". Crê-se que possa existir um defeito no sistema nervoso autônomo, que controla as funções corporais por norma envolvidas no controlo involuntário (sem interferência da vontade). Estudos realizados descobriram depósitos (GAG's) nas células nervosas no intestino e parece provável que a motilidade anómala no intestino seja a causa da diarreia.

Um exame por parte do seu pediatra, complementado por um raio-X, se necessário, poderá servir para apurar a causa da diarreia. O problema pode desaparecer com o crescimento da criança, mas pode piorar com antibióticos prescritos para outros problemas. Em alguns indivíduos com MPS, a diarreia episódica parece ser afetada pela dieta, pelo que a eliminação de alguns alimentos poderá ser útil.

Se os antibióticos forem a causa, por norma, comer iogurtes naturais com cultura viva (probióticos) é útil durante os episódios de diarreia, uma vez que são fonte de lactobacilos, que ajudam a impedir o crescimento de organismos nocivos no intestino, que podem causar diarreia ou piorá-la. Uma dieta pobre em fibras também pode ser benéfica.

A obstipação pode tornar-se um problema à medida que a criança cresce e se torna menos ativa, uma vez que os músculos abdominais enfraquecem. Se o aumento de fibras na dieta não ajudar ou não for possível, o médico poderá prescrever laxantes ou um clister descartável, de fácil utilização.

Fígado e rins



significativos.

Embora o fígado possa aumentar muito e afetar ocasionalmente a capacidade de respirar, não foram relatados problemas associados a função anómala significativa do fígado em indivíduos com MPS. Por norma, os indivíduos com MPS têm GAG's elevados na urina, mas não foram relatados problemas renais

Hérnia



Em muitos indivíduos com MPS, o abdómen sobressai devido a má postura, a fraqueza dos músculos e ao aumento do fígado e do baço. É frequente parte do conteúdo abdominal ser empurrado para fora por trás de um ponto fraco na parede abdominal. É aquilo que se designa por "hérnia", que pode surgir por trás do umbigo (hérnia umbilical) ou na virilha (hérnia inguinal). É comum as hérnias inguinais ocorrerem antes de o indivíduo ser diagnosticado com MPS. Este tipo de hérnias deve ser reparado devido ao risco elevado de compressão e subsequentes danos no intestino na área de herniação. É frequente as hérnias umbilicais desenvolverem-se depois das hérnias inguinais, sendo que só são reparadas se provocarem problemas. É muito comum uma hérnia umbilical voltar a desenvolver-se mesmo com o melhor dos cirurgiões. Crê-se que o tecido conjuntivo anómalo devido aos depósitos de GAG's seja a causa das taxas de recorrência muito elevadas após tentativa de correção.

Problemas dentários



Os dentes podem ter grandes espaços entre si e ser malformados, com esmalte frágil. É comum ocorrer erupção tardia dos dentes permanentes. É importante cuidar bem da dentição, uma vez que existe maior tendência para cáries, podendo ser a causa de dores inexplicáveis. Os dentes devem ser lavados regularmente e, se a água na sua área não for tratada com fluoreto, a criança deve tomar diariamente gotas ou comprimidos de fluoreto.

Lavar o interior da boca com uma pequena esponja embebida em colutório ajuda a manter a boca fresca e evita o mau hálito. Mesmo com o melhor dos cuidados dentários, pode desenvolver-se um abscesso em torno de um dente devido a formação anómala e/ou a microfratura do dente. Irritabilidade, choro e inquietação podem por vezes ser os únicos sinais de infeção num dente num indivíduo gravemente afetado.

Se um indivíduo com MPS tiver problema cardíaco, deverá tomar antibióticos antes e depois de todos os tratamentos dentários, uma vez

que determinadas bactérias presentes na boca poderão entrar na corrente sanguínea e provocar infecção numa válvula cardíaca anómala, podendo danificá-la ainda mais. Se for necessário extrair os dentes com anestesia, o procedimento deverá ser realizado em hospital sob a supervisão de um anestesista e dentista experientes e nunca no consultório do dentista.

Sistema esquelético (ortopedia)



A maioria dos indivíduos com MPS tende a ter problemas de formação óssea (disostose multiplex) e de crescimento. Isto resulta em problemas nos ossos e nas articulações, além de problemas neurológicos, se os nervos forem comprimidos por osso ou depósitos de GAG's (glicosaminoglicanos).

Pescoço

Os ossos que estabilizam a ligação entre a cabeça e o pescoço podem estar malformados (displasia odontoide) em indivíduos com MPS, deixando o pescoço instável. Se ocorrer dor intensa ou dor associada a fraqueza ou tremores nos braços ou nas pernas, devem realizar-se estudos do pescoço (RM e raios-X de flexão-extensão) para avaliar o deslizamento (subluxação) das vértebras do pescoço. Por norma, é necessária cirurgia de fusão cervical para ligar os ossos uns aos outros para deixarem de deslizar.

Os problemas na coluna cervical são talvez os mais graves em indivíduos com MPS IV. Os problemas de pescoço devem ser debatidos no momento do diagnóstico, uma vez que podem ocorrer graves problemas antes dos 5 a 6 anos. Com displasia odontoide, o pescoço pode ficar instável, o que coloca a espinal medula em risco de sofrer lesões potencialmente fatais. A espinal medula consiste num grupo de nervos que transmitem mensagens entre o cérebro e o resto do corpo. Se for comprimida ou esmagada (mielopatia cervical), pode haver uma pioria gradual dos danos nos nervos, podendo ocorrer paralisia ou morte caso não seja tratada. As crianças com MPS IV devem ser encaminhadas para um cirurgião ortopédico numa idade precoce e o estado da coluna cervical deve ser vigiado de perto. Devem realizar-se RM ou raios-X com a cabeça inclinada para a frente e com o pescoço direito (vista com flexão e extensão), com repetição ao longo dos anos para acompanhar a situação. Recomenda-se um estudo de referência ao pescoço aquando do diagnóstico.

Coluna

Normalmente, os ossos da coluna (vértebras) estão alinhados desde o pescoço até às nádegas. Os indivíduos com MPS tendem a apresentar má formação das vértebras, que poderão não repousar de forma estável umas sobre as outras. Uma ou duas das vértebras a meio das costas apresentam uma forma anómala ou são ligeiramente mais pequenas do que as restantes. O deslizamento das vértebras para trás pode provocar uma curva angular (cifose ou gibosidade), mas, por norma, não requer tratamento. Por vezes, recorre-se a apoios para o tratamento da cifose (curvatura da coluna de frente para trás) e escoliose (curvatura de um lado para o outro da coluna).

Curvaturas acentuadas da coluna, seja por cifose ou escoliose, podem requerer intervenção cirúrgica. Em geral, a fusão com osso é a melhor alternativa, já que as hastas não são bem toleradas. De qualquer forma, ossos frágeis dificultam a cirurgia e a recuperação. Muitos indivíduos acabam por precisar de passar por vários procedimentos. Poderá ser preciso consultar um cirurgião ortopédico com experiência em casos de MPS para obter o melhor resultado.

Anca

Alguns indivíduos com MPS apresentam anomalias significativas da articulação da anca (displasia da anca), resultando num aumento da dor e na diminuição da capacidade de andar normalmente. A formação anómala da articulação da anca pode resultar num risco acrescido de lesão na anca. O tratamento com anti-inflamatórios não esteroides tem sido benéfico para alguns indivíduos.

PROBLEMAS DIVERSOS

Fisioterapia

A rigidez das articulações é comum em todas as formas de MPS e a amplitude máxima de movimentos de todas as articulações pode ser limitada, o que pode provocar forte perda funcional. A realização de exercícios de amplitude de movimentos (alongamento passivo e



flexão dos membros) pode ser benéfica para preservar a função das articulações e deve ocorrer logo desde o início da evolução clínica. Devem evitar-se exercícios que provoquem dor. Uma vez que ocorra limitação significativa, não se conseguirá obter uma maior amplitude de movimentos, embora se possa minimizar o aumento da limitação.

Numa fase posterior da vida destas pessoas, a rigidez das articulações pode provocar dor, mas pode ser aliviada com analgésicos comuns e com calor. A limitação dos movimentos dos ombros e dos braços pode dificultar o ato de vestir. Ancas, joelhos e tendão de Aquiles rígidos podem dificultar o andar. Analgésicos como ibuprofeno podem aliviar a dor nas articulações, mas a sua utilização deve ser controlada de perto para garantir que não ocorre irritação nem úlceras no estômago.

Os indivíduos devem ser o mais ativos possível para manterem a função das articulações e melhorarem a sua saúde no geral. Um fisioterapeuta poderá aconselhar formas de consegui-lo através de uma combinação de atividades diárias e de exercícios passivos que visem a amplitude de movimentos.

Anestesia



Administrar uma anestesia geral a um indivíduo com MPS requer perícia e o procedimento deve ser sempre realizado por um anestesista experiente. Informe a escola e outros cuidadores do seu filho sobre este aspeto, para o caso de não ser possível contactá-lo perante uma emergência. Se tiver de se dirigir a um hospital diferente numa emergência, não se esqueça de informar o anestesista de que podem ocorrer problemas com a intubação (colocação do tubo para respirar). As vias respiratórias podem ser muito pequenas e exigir um tubo endotraqueal de muito pequenas dimensões. A colocação do tubo pode ser difícil e exigir técnicas avançadas de intubação, como a utilização de um broncoscópio flexível, máscara laríngea ou fibra ótica. Além disso, o pescoço pode estar algo relaxado e reposicioná-lo durante a anestesia ou intubação pode provocar lesões na espinal medula. No caso de alguns indivíduos, é também difícil remover o tubo de respiração após a cirurgia devido a um inchaço excessivo. É importante informar os médicos sobre a natureza crítica destes problemas e que ocorrem várias complicações ao anestésiar indivíduos com MPS. No caso de cirurgia eletiva numa criança com MPS, é importante escolher um anestesista

pediátrico experiente em vias respiratórias problemáticas. Para isso, a cirurgia poderá ter de ser realizada num hospital de referência. Por norma, os pais consideram benéfico marcar mais do que um procedimento quando os filhos recebem anestesia (por exemplo, procedimento dentário e tubos para equalização de pressão). Poderá encontrar mais informações sobre anestesia no nosso website.

Dieta



Não existem provas científicas de que uma dieta em particular possa ser benéfica para pessoas com MPS e sintomas como a diarreia tendem a surgir e a desaparecer naturalmente. Todavia, alguns pais consideram que uma mudança na dieta do filho pode atenuar problemas como muco excessivo, diarreia ou hiperatividade. A redução do consumo de leite, produtos lácteos e açúcar e evitar alimentos com demasiados aditivos e corantes têm ajudado alguns indivíduos. É recomendável consultar o seu médico ou um nutricionista se planejar fazer alterações dietéticas significativas para garantir que a dieta proposta não deixa de incluir alimentos essenciais. Se os problemas do seu filho diminuírem, poderá tentar reintroduzir um alimento de cada vez para testar se existe algum alimento em particular que parece resultar num aumento dos sintomas.

É importante saber que nenhum suplemento dietético nem nenhuma dieta poderá impedir o depósito de GAG's, uma vez que são criados pelo corpo. A redução do consumo de açúcar ou de outros componentes dietéticos não resulta em redução do depósito de GAG's.

Alguns indivíduos com MPS têm problemas neurológicos graves em fases avançadas da doença, resultando em mais problemas com a alimentação. À medida que a mastigação e a deglutição se tornam mais difíceis, os indivíduos com MPS começam a perder peso e o cuidador poderá ter de dedicar longos momentos ao período de alimentação. A aspiração devido a problemas de deglutição pode resultar em pneumonia. Pode ser necessária a colocação de um tubo de gastrostomia (tubo em G) para permitir uma nutrição adequada e evitar a perda de peso, melhorando a qualidade de vida do indivíduo com MPS e dos cuidadores. Indivíduos em relação aos quais se considere a colocação de um tubo em G devem ser avaliados quanto ao fluxo gastroesofágico (GERD), uma vez que a colocação deste tubo pode piorá-lo.

Hiperatividade



A hiperatividade é um problema comum e, por vezes, muito grave em indivíduos com MPS, sobretudo com MPS III. Muitas crianças com MPS II e MPS III passam por uma fase de hiperatividade, durante a qual mexem em tudo, são difíceis de controlar e não têm consciência do perigo. Em geral, a hiperatividade atinge o pico no momento de desenvolvimento máximo e depois diminui lentamente à medida que a criança com MPS começa a regredir. É melhor adaptar a casa à criança, já que, regra geral, os problemas comportamentais não sofrem alteração com medicação. Um pátio em que a criança pudesse correr em segurança seria uma mais-valia. A consistência nos planos de gestão do comportamento por parte de todos os cuidadores, pode ser benéfica para algumas crianças hiperativas com MPS.

Poderá ser benéfico a criança juntar-se a um grupo de brincadeiras (pois são muito sociáveis) ou participar num programa curricular ou extracurricular, em que várias atividades a ocupem. Idealmente, deverá haver um espaço para a criança correr e gastar energia. Será também útil para a criança manter-se fisicamente apta durante o maior período possível. Muitas crianças acalmam com o movimento do carro e viajam sem problemas. Algumas crianças com MPS têm dificuldade em estar em ambientes ruidosos e agitados. Alguns pais consideram muito útil reservar uma divisão ou parte de uma divisão da casa para os seus filhos com MPS.