

A História Natural da Mucopolissacaridose Tipo I em uma amostra de pacientes brasileiros.

Alícia D Dornelles, Louise LC Pinto, Ida V. D. Schwartz.

Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

alidorneles@gmail.com / ischwartz@hcpa.ufrgs.br

Introdução: A Mucopolissacaridose tipo I (MPS I) é uma doença lisossômica rara, causada pela deficiência da enzima alfa-iduronidase, com acúmulo progressivo dos glicosaminoglicanos. Os pacientes podem apresentar: alterações esqueléticas, infecções respiratórias de repetição e comprometimento do SNC e periférico. Há poucos estudos na literatura sobre a história natural da MPS I. **Objetivo:** Caracterizar a história natural de uma amostra de pacientes brasileiros com MPS I. **Material e Métodos:** Estudo retrospectivo, longitudinal. Foram coletados dados de pacientes investigados pela Rede MPS Brasil em dois diferentes momentos: ao diagnóstico (T1; n=37) e, em média, 3,5 anos após (T2; n=23/37; fenótipo grave=13, atenuado=10; em terapia de reposição enzimática=15; em TMO =1). A análise comparativa foi realizada nos 23 pacientes que fizeram ambas as avaliações. **Resultados:** Em 23/37 pacientes, as manifestações clínicas iniciaram durante primeiro ano de vida. A sintomatologia inicial foi bastante heterogênea, sendo as mais frequentes giba (n=7), alterações articulares (n=6) e infecções respiratórias (n=5). Sete pacientes faleceram entre T1 e T2 e a média de idade do óbito foi 3,7 anos, sendo a principal causa de óbito pneumonia. O paciente que realizou TMO faleceu devido a complicações do procedimento. A análise preliminar sugere que houve um aumento da prevalência das seguintes alterações: atraso na linguagem, adenoidectomia, síndrome da apnéia obstrutiva do sono, cardiopatia, contraturas articulares, baixa estatura; e uma diminuição das seguintes: internações por infecções respiratórias, herniorrafia, macrocrania e tratamento para glaucoma. Nenhum paciente relatou uso de CPAP. **Conclusões:** Nossos dados demonstram que a MPS I é uma doença progressiva e que a presença de várias comorbidades podem interferir na rotina dos pacientes e de suas famílias. Giba parece ser um sinal precoce frequente desta doença, sugerindo esta hipótese diagnóstica. Através do melhor entendimento sobre o mecanismo dessa doença poderão ser produzidas ferramentas que permitam o melhor acompanhamento desses pacientes.