



PERFIL CLÍNICO E EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE (MPS) TIPO IVA NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO.

Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros¹ Gabriella Carvalho Napy Charara²

RESUMO

A MPS IVA é uma doença de depósito lisossômico. Possui incidência de 1 para cada 400000 nascimentos. Os pacientes apresentam-se normais ao nascimento e ao longo dos anos apresentam comprometimento progressivo de diversos órgãos. Como se trata de uma afecção rara o conhecimento sobre sua evolução ainda é incipiente, e este foi o nosso objetivo. Foi realizada consulta a prontuários e entrevista de 20 pacientes, 11 do sexo masculino e 9 do sexo feminino. Dos 20 pacientes 14 se originam da mesorregião da Borborema paraibana, 2 do agreste, 3 são pernambucanos e 1 do Rio Grande do Sul. A prevalência no estado da Paraíba foi de 1 para cada 269.071 habitantes. Os primeiros sinais e sintomas surgiram entre 7 meses e 5 anos, com média de 14 meses, menor que o encontrado na literatura (19 meses). A idade do diagnóstico variou de 3 meses a 45 anos, com média de 128 meses, o encontrado na literatura foi 56 meses. O fato da média de idade de diagnóstico encontrada no estudo ser maior que a encontrada na literatura evidencia que a síndrome é ainda desconhecida em nosso estado. Quanto aos sinais e sintomas apresentados houve uma predominância da disostose múltipla, em concordância com a literatura. A média estatural dos pacientes no primeiro ano de vida se manteve acima do percentil 85. O crescimento acelerado no primeiro ano de vida corroborado por dados da literatura poderá contribuir para o diagnóstico precoce.

Palavras-chave: Mucopolissacaridoses, doenças de depósito lisossômico, MPS IV A.

ABSTRACT

The MPS IVA is a lysosomal storage disease. It has an incidence of 1 for every 400,000 births. The patients are normal at birth and over the years have progressive impairment of various organs. This is a rare disease knowledge about their evolution is still in its infancy, and this was our objective. The survey was conducted through record medical data and interviews with 20 patients, 11 males and 9 females. Of 20 patients 14 originate from the middle region of Borborema, 2 Agreste, 3 are state Pernambuco state, and 1 Rio Grande do Sul state. The prevalence Paraíba was 1 for every 269 071 inhabitants. The early signs and symptoms appeared between 7 months and 5 years, with an average of 14 months, lower than that found in the literature (19 months). The age of diagnosis ranged from 3 months to 45 years with a mean of 128 months, that found in literature was 56 months. The fact that the mean age at diagnosis in the study found to be higher than that found in the literature shows that the syndrome is still unknown in our state. The signs and symptoms there was a predominance of dysostosis multiplex, in agreement with the literature. The average height of the patients in the first year of life if kept above the 85th percentile. The accelerated growth in the first year of life supported by the literature may contribute to early diagnosis.

Keywords: mucopolysaccharidosis lysosomal, storage diseases, MPS IV A.