



PIBIC/CNPq/UFCEG-2014

## PERFIL ANTROPOMÉTRICO DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IVA NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO.

Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros<sup>1</sup> Gabriella Carvalho Napy Charara<sup>2</sup>

### RESUMO

As mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de doenças genéticas de depósito lisossômico caracterizada pelo acúmulo de glicosaminoglicanos. Os pacientes geralmente apresentam-se normais ao nascimento e a partir de aproximadamente dois anos, começam a aparecer os sinais e sintomas de comprometimento progressivo de diversos sistemas. A baixa estatura é característica de alguns tipos de MPS, no entanto, estudos recentes mostraram que o padrão de crescimento se divide em duas fases. Inicialmente há uma velocidade de crescimento acelerada seguida de uma queda da velocidade de crescimento que resulta em uma baixa estatura. Como se trata de uma afecção rara o conhecimento sobre a evolução clínica desses pacientes ainda é incipiente, sobretudo quanto ao perfil antropométrico. Nosso estudo foi realizado com 42 pacientes, sendo 20/42 do sexo masculino e 22/42 do sexo feminino. Quanto ao tipo de MPS, 1/42 paciente com MPS I, 6/21 com MPS IIIC, 26/21 com MPS IV A e 9/21 com MPS VI,, em concordância com a literatura pesquisada demonstrou que aproximadamente até os dois anos de idade estes pacientes apresentam medidas antropométricas acima da média normal, a partir daí demonstram um declínio da taxa de crescimento e consequente baixa estatura final. Este fato é essencial para o diagnóstico precoce, uma vez que alta taxa de crescimento parece ser o primeiro sinal da doença, dessa forma em áreas que haja alta prevalência, crianças com essas características podem ser triadas para MPS, e ter acesso ao tratamento precoce.

**Palavras-chave:** Mucopolissacaridoses, doenças de depósito lisossômico, perfil antropométrico.

### ABSTRACT

Mucopolysaccharidosis (MPS) are a group of genetic lysosomal storage disease characterized by accumulation of glycosaminoglycans. Patients usually have a normal birth and from about two years, the signs and symptoms of progressive impairment of several systems begin to appear. Short stature is characteristic of some types of MPS, however, recent studies have shown that the growth pattern is divided into two phases. Initially there is a rapid growth rate followed by a decrease in growth rate that results in a low height. As this is a rare disease knowledge about the clinical course of these patients is still nascent, especially regarding the anthropometric profile. Our study was conducted with 42 patients, 20/42 and 22/42 male female. Regarding the type of MPS, 1/42 patients with MPS I, MPS IIIC with 6/21, 26/21 with MPS IV A and 9/21 with MPS VI ,, in agreement with the literature showed that approximately up to two years age of these patients anthropometric measurements above the normal mean, from there show a declining growth rate and consequent lower final height. This fact is essential for early diagnosis, since high growth rate seems to be the first sign of disease in this way there is a high prevalence areas, children with these characteristics can be screened for MPS and have access to early treatment.

**Keywords:** Mucopolissacaridoses, lysosomal storage diseases, anthropometric profile.