



24<sup>o</sup> Congresso Brasileiro de  
**PERINATOLOGIA**  
de 26 a 29 de setembro de 2018  
Natal • RN

### Trabalhos Científicos

**Título:** Mucopolissacaridose, Repercussões E Diagnóstico: Revisão Integrativa Da Literatura

**Autores:** MARIA YUSKA NATHIELLY ALMEIDA SANTOS (FACULDADE CIÊNCIAS MÉDICAS DA PARAIBA), RENATA GABRIELA TORRES FARIAS, LUDMYLA ALVES DA SILVA, BRUNA SOUSA LINS, VIVIANE MARIA BEZERRA CAVALCANTI LINS, CAMILA RAYANA ÂNGELO DE FIGUEIREDO, FRANCISCA ADELANIA PAULINO DA SILVA, JACKELINE NASCIMENTO APOLORI TISSIANI

**Resumo:** Introdução: As mucopolissacaridoses (MPS) são entidades genéticas raras em que ocorre defeito enzimático específico acarretando no acúmulo de glicosaminoglicanos (GAG) nos órgãos e tecidos, o que resulta em uma série de sinais e sintomas multissistêmicos. Objetivo: Realizar uma revisão integrativa da literatura acerca das principais repercussões e métodos diagnósticos das MPS. Métodos: Realizou-se uma busca eletrônica online de artigos selecionados na Biblioteca Virtual de Saúde (BVS) através dos bancos de dados Scientific Electronic Library Online (SciELO) e Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE). Para tanto, empregaram-se os seguintes Descritores em Ciências da Saúde (DeCS): mucopolissacaridose e glicosaminoglicanos. Consideraram-se os seguintes critérios de inclusão: artigos disponíveis na íntegra, no idioma português, no período de 2011 a 2015. O estudo foi constituído por seis publicações relacionadas ao tema proposto. Resultados: A análise realizada evidenciou que o acúmulo de GAG em vários órgãos e tecidos dos pacientes afetados pelas MPS resulta em um quadro clínico multissistêmico cujas manifestações clínicas mais frequentes incluem: comprometimento de ossos e articulações, fácies característica, problemas oculares e de vias respiratórias, cardiopatia, hepatoesplenomegalia, hérnia inguinal e umbilical e, em alguns casos, são acometidas as funções cognitivas. No que diz respeito aos métodos diagnósticos, tem-se que um quadro clínico sugestivo de MPS é fundamental para a realização da dosagem dos GAG urinários. Estes apresentam-se elevados em parcela significativa dos casos de MPS, apesar de que a ocorrência de níveis normais não permite descartar o diagnóstico em paciente com quadro clínico sugestivo. Outros exames, como cromatografia ou eletroforese podem ser usados com a finalidade de identificação de quais tipos de GAP estão em excesso (dermatan-sulfato, heparan-sulfato, queratan-sulfato, por exemplo). A veracidade do diagnóstico se dá através de ensaio enzimático, que documenta a deficiência na atividade da enzima específica para cada tipo de MPS. Conclusão: Ao analisar os artigos selecionados, pode-se destacar que as MPS são doenças raras e entender o quadro clínico é essencial para o diagnóstico precoce de tal modo que possa minimizar ou reverter problemas já instalados, através de um tratamento adequado, tanto medicamentoso quando multidisciplinar.