

O que são mucopolissacaridoses e doenças raras?

Pouco divulgadas, as doenças raras ainda são desconhecidas por médicos e profissionais de saúde. Não fique por fora. Saiba mais sobre o assunto.

CONTEÚDO HOMOLOGADO  **BAHIANA**
ESCOLA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA



A mucopolissacaridoses (MPS) é considerada uma doença rara. Ainda não existe unanimidade em relação ao conceito de doença rara. No entanto, podemos tomar como ponto de partida a caracterização de doença rara como aquelas de baixa prevalência na população. Em termos quantitativos, a Organização Mundial de Saúde considera doença rara como aquela que acomete até 65 pessoas por 100 milhões de habitantes (um doente para cada duas mil pessoas). Cerca de 90% dessas doenças não

dispõem de tratamento e dependem de suporte e cuidados paliativos para garantir a qualidade de vida dos pacientes. Já a pequena porcentagem das doenças raras que dispõe de tratamento específico esbarra-se no custo elevado das medicações, fato justificado por esses medicamentos não despertarem o interesse de desenvolvimento e comercialização da indústria farmacêutica e por serem produtos dirigidos para um pequeno número de doentes afetados. A maioria desses medicamentos não é fornecida pelo sistema público nem pelos convênios, criando situação verdadeiramente desesperadora para os pacientes que, em sua maioria, acabam recorrendo à via judicial para obter tratamento, o que, em muitos casos, significa viver ou morrer.

Apesar de individualmente as doenças raras atingirem uma pequena parcela da população, estima-se que juntas acometam cerca de 6% a 8 % ou 420 milhões a 560 milhões de pessoas no mundo. Desse total, aproximadamente 13 milhões estão no Brasil. A maior parte dessas doenças, em torno de 80%, são de origem genética. As demais causas são infecções bacterianas ou virais, alergias ou causas degenerativas. Geralmente, manifestam-se no início da vida e colaboram para a morbimortalidade nos primeiros 18 anos de vida.

"Apesar de individualmente as doenças raras atingirem uma pequena parcela da população, estima-se que juntas acometam cerca de 6% a 8 % ou 420 milhões a 560 milhões de pessoas no mundo."

No Brasil, a gravidade intrínseca das doenças raras soma-se à deficiência de profissionais capacitados para realizar o diagnóstico clínico e ao fato de o Sistema Único de Saúde (SUS) não prover exames genéticos para confirmação diagnóstica. Dessa forma, o diagnóstico tardio é uma condição enfrentada pelos portadores. Para ilustrar essa realidade, estima-se que os pacientes levem de dois a quatro anos recorrendo ao serviço de saúde até receber o diagnóstico adequado. A identificação tardia contribui para a evolução rápida da doença e, por conseguinte, para falta de tratamento efetivo em tempo hábil, resultando em estágios crônicos e incapacitantes. Diante das difíceis condições citadas, cabe o questionamento: Quantas vidas perderemos sem assistência merecida? Torna-se imprescindível a elaboração de políticas públicas assistenciais para essas crianças e seus cuidadores para garantir uma melhor qualidade de vida e a perspectiva de futuro. Depende unicamente dos gestores do sistema de saúde, pelo menos, não deixar sem assistência e sem medicação esses pacientes, garantindo as poucas ou únicas chances de sobrevivência em um mundo de incertezas para portadores de doenças raras.

É nessa conjuntura que se inserem os portadores das mucopolissacaridoses. O dia Internacional de Conscientização sobre as Mucopolissacaridoses (15 de maio) foi criado com o objetivo de divulgar essa difícil realidade encontrada pelos pacientes acometidos por doenças raras no país e, assim, endossar a luta pelo fornecimento de uma assistência digna por parte de gestores públicos e privados do sistema de saúde.

O que são mucopolissacaridoses?

As mucopolissacaridoses (MPS) constituem doenças metabólicas hereditárias caracterizadas por deficiências enzimáticas que levam ao bloqueio da degradação dos mucopolissacarídeos. Os mucopolissacarídeos, atualmente denominados de glicosaminoglicanos ou GAGs, são longas cadeias de moléculas de açúcar presentes na construção dos ossos, tendões, cartilagens, pele e outros tecidos do corpo. Todos os tecidos do corpo apresentam essa substância na sua constituição normal. Nas MPS, ocorre o acúmulo dos GAGs no interior de todas as células, levando à desorganização da função e morte celular. O acúmulo dos GAGs, nos primeiros anos de vida, pode não ocasionar sintomas, mas, no decorrer do tempo, os sintomas começam a aparecer, pois, gradualmente, o número de células e tecidos acometidos aumenta. Existem seis tipos de MPS, numeradas de I a VII, a MPS V não existe. Comumente, as MPS são denominadas pelo nome dos médicos que primeiro a descreveram:

1. MPS I: Síndrome de Hurler, Hurler-Schele e Schele
2. MPS II: Síndrome de Hurler
3. MPS III: Síndrome de Sanfilippo
4. MPS IV: Síndrome de Morquio: Tipo A e Tipo B.
5. MPS VI: Síndrome de Maroteux-Lamy
6. MPS VII: Síndrome de Sly

Cada tipologia apresenta deficiência de determinada enzima. Assim, são produzidos diferentes quadros sintomáticos de acordo com o tipo apresentado e são encontradas também variações dentro de um mesmo tipo dependendo das especificidades de cada paciente. Atualmente, os únicos tipos que apresentam tratamento são o I, II, IV e VI. Vale ressaltar que a MPS apresenta caráter progressivo, o que significa piora clínica ao longo dos anos. De maneira geral, os principais sintomas são: macrocefalia (crânio aumentado), hidrocefalia, alterações na face, aumento do tamanho da língua, dificuldade visual, dificuldade auditiva, má-formação dos dentes, atraso no crescimento (baixa estatura e baixo peso), rigidez articulares, deformidades ósseas, excesso de pelos, hérnia inguinal ou umbilical, aumento do fígado e do baço, insuficiência de válvulas cardíacas, apneia do sono, disfunções intestinais (obstipação, diarreia), doença cardíaca, e infecções respiratórias de repetição.

O diagnóstico da MPS é feito a partir da suspeita clínica e deve ser confirmado por exame laboratorial. O tratamento da MPS envolve uma equipe com diversos profissionais: médicos geneticistas, pediatra, pneumologista, otorrinolaringologista, oftalmologista, ortopedista e neurologista, enfermeiro, assistente social, fisioterapeuta, dentista, fonoaudiólogo e psicólogo.

Qual o nosso objetivo?

Na Bahia existe uma organização denominada [Associação Baiana de Amigos da Mucopolissacaridose e Doenças Raras \(ABAMPS\)](#) que se dedica a apoiar na identificação diagnóstica e no tratamento dos pacientes. Essa associação conta com um grupo de profissionais de saúde que, de forma voluntária, buscam cooperar com os objetivos da ABAMPS na minimização do sofrimento de pacientes e familiares e na divulgação de informações que objetivam auxiliar o diagnóstico por parte dos profissionais de saúde.

Entre as ações desenvolvidas pela ABAMPS e voluntários acontece, em todo dia 15 de maio, a celebração do Dia Internacional de Conscientização das Mucopolissacaridoses que, a partir deste ano (2015) passou a contar também com o apoio fundamental da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública. O objetivo do evento é proporcionar atendimento médico e multidisciplinar em saúde associados a atividades lúdicas. Ao mesmo tempo, trata-se de uma forma de divulgação para a sociedade da problemática das doenças raras.

Fonte: iSaúde Bahia

<http://www.isaudebahia.com.br/noticias/detalhe/noticia/o-que-sao-mucopolissacaridoses-e-doencas-raras/>