



APL

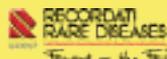
Associação Portuguesa
de Doenças do Lisossoma



O QUE É A DOENÇA MUCOPOLISSACARIDOSE?

COM O APOIO DE:

BiOMARIN



sanofi

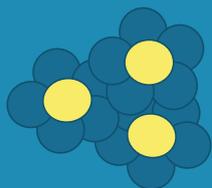


ultragenyx



MUCOPOLISSACARIDOSE **TIPO I**

(HURLER/HURLER-SCHEIE/SCHEIE)



APL

Associação Portuguesa
de Doenças do Lisossoma



MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I

(Hurler/Hurler-Scheie/Scheie)

O QUE É?

A Mucopolissacaridose tipo I (MPS I) é uma doença genética rara e progressiva causada pela mutação de um gene que leva à deficiência de uma enzima chamada alfa-L-iduronidase. Esta enzima é essencial para metabolizar os glicosaminoglicanos (GAGs), que são moléculas complexas, constituídas por cadeias de açúcares e utilizadas com ação de sustentação e ligação na estrutura das células e tecidos e que existem dentro das células. Quando esta enzima não funciona, os GAGs, concretamente o sulfato de heparano e o sulfato de dermatano, não são degradados e acumulam-se no interior nos lisossomas das células, causando danos em diferentes tecidos e órgãos. Pertencem ao grupo das doenças lisossomais de sobrecarga.

QUEM É AFETADO?

A MPS I é uma doença autossômica recessiva, isto é, são necessárias duas mutações no mesmo gene para a pessoa ter a doença. Geralmente cada um dos progenitores é portador de uma mutação e a probabilidade de nascer uma criança com esta doença, nesta família, será de 25% em cada gestação. A nível mundial, a MPS I tem uma incidência de 1 para 100 mil nascimentos.

CLASSIFICAÇÃO

Dependendo da gravidade da doença, a MPS I classifica-se em três fenótipos diferentes:

Doença de Hurler: A forma mais grave de MPS I, mas também a mais frequente, contabilizando quase 60% dos casos.

Doença de Hurler-Scheie: É a forma de apresentação intermédia, com um fenótipo entre os dois extremos da doença.

Doença de Scheie: Fenótipo menos grave, com doença mais ligeira e diagnóstico mais tardio, por vezes na vida adulta. Na verdade, a apresentação clínica não é tão compartimentada e há uma continuidade nos quadros clínicos, do mais ao menos grave.

SINTOMATOLOGIA

Os doentes com MPS I têm um conjunto de sinais e sintomas comuns aos três fenótipos, com atingimento dos mesmos órgãos e sistemas, mas com diferentes níveis de gravidade. Os doentes com MPS I geralmente são recém-nascidos sem aparentes malformações e/ou sinais ao nascimento, mas com o avançar do tempo e com o acúmulo de GAGs, os sinais e sintomas vão aparecendo. Estes doentes têm atingimento músculo-esquelético grave, com fácies característica, doença respiratória, cardíaca, ocular e cognitiva. É também frequente o aumento de órgãos do abdómen como do fígado (hepatomegalia) e do baço (esplenomegalia) e o aparecimento de hérnias inguinais ou umbilicais.

Doença de Hurler: Por ser o fenótipo mais grave, o diagnóstico geralmente ocorre no primeiro ano de vida. São crianças com um fácies particular, impregnado, com cabelo e pelo farto, com atraso do crescimento/baixa estatura, atraso de aquisições motoras e alteração progressiva da mobilidade por alteração esquelética e das articulações. Estas crianças sofrem de infeções respiratórias frequentes (otites, bronquiolites ou amigdalites), com respiração ruidosa e têm o fígado (hepatomegalia) e o baço (esplenomegalia) aumentados; têm doença das válvulas cardíaca e também envolvimento ocular

com opacidade da córnea. O envolvimento neurológico acontece desde cedo, com agravamento progressivo do atraso do desenvolvimento psicomotor, com atraso da linguagem e dificuldades na aprendizagem. A esperança de vida está diminuída, e quando não tratada, a morte acontece antes da adolescência devido a complicações cardiovasculares e respiratórias.

Doença de Hurler-Scheie: O aparecimento dos primeiros sintomas acontece geralmente entre os 3 e os 8 anos. São crianças com fácies peculiar, baixa estatura e rigidez articular, com dificuldade na marcha. Têm atingimento das válvulas do coração e opacidade da córnea. O défice intelectual é variável. Quando não tratada, a morte ocorre na 2ª ou 3ª décadas de vida, por complicações cardiovasculares ou respiratórias.

Doença de Scheie: Fenótipo menos grave, com início da adolescência/adulto jovem. Estatura ligeiramente abaixo do normal com rigidez articular. São doentes com inteligência normal. Estes doentes pode ter doença das válvulas cardíacas e opacidade da córnea. A esperança de vida é semelhante à população geral.



TRATAMENTO

O tratamento da MPS I deve ser realizado por uma equipa multidisciplinar num centro de referência, onde é estabelecido um plano de tratamento. É importante compreender que não existe cura ainda para a MPS I e todos os tratamentos disponíveis são para controlo dos sintomas e/ou prevenção de sintomas futuros, com ação modificadora da evolução natural.

Na doença de Hurler, quando o diagnóstico é feito antes dos 24 meses de vida, o transplante de medula óssea é o tratamento de primeira linha para diminuir a morbilidade e a mortalidade e tem melhores resultados quanto mais precocemente for instituído. Tem menos resposta a nível esquelético, olho e coração. Para todas as MPS I, a terapia de substituição enzimática com laronidase melhora os sintomas músculo-esqueléticos, reduz o tamanho do fígado e melhora a baixa estatura. Estes doentes mantêm doença residual importante e o tratamento precoce está associado a melhores resultados. Esta terapia tem poucos benefícios a nível cognitivo.

Elaborado por:

Dra. Joana Tenente

Serviço de Pediatria, Centro de Referências de Doenças Hereditárias do Metabolismo
Centro Hospitalar Universitário de São João

REFERÊNCIAS

Jones, S., & Wijburg, F. A. (2016). Mucopolysaccharidoses, Oligosaccharidoses and Sialic Acid Disorders. Inborn Metabolic Diseases, 577–590. doi:10.1007/978-3-662-49771-5_39

Muenzer J, Wraith JE, Clarke LA, and the International Consensus Panel on the Management and Treatment of Mucopolysaccharidosis I. Mucopolysaccharidosis I: Management and Treatment Guidelines. Pediatrics 2009;123: 19–29. doi:10.1542/peds.2008-0416

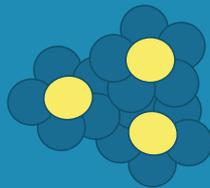
Zschocke J, Hoffmann G. Vademecum Metabolicum – Diagnosis and Treatment of Inborn Errors of Metabolism. Schattauer 2014. 3rd edition

Sihoun H. Mucopolysaccharidoses: Clinical features and diagnosis. UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

Sihoun H. Mucopolysaccharidoses: Complications. UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)
<https://rarediseases.org/rare-diseases/mucopolysaccharidosis-type-ii-2/>

MUCOPOLISSACARIDOSE **TIPO II**

(HUNTER)



APL

Associação Portuguesa
de Doenças do Lisossoma



MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO II

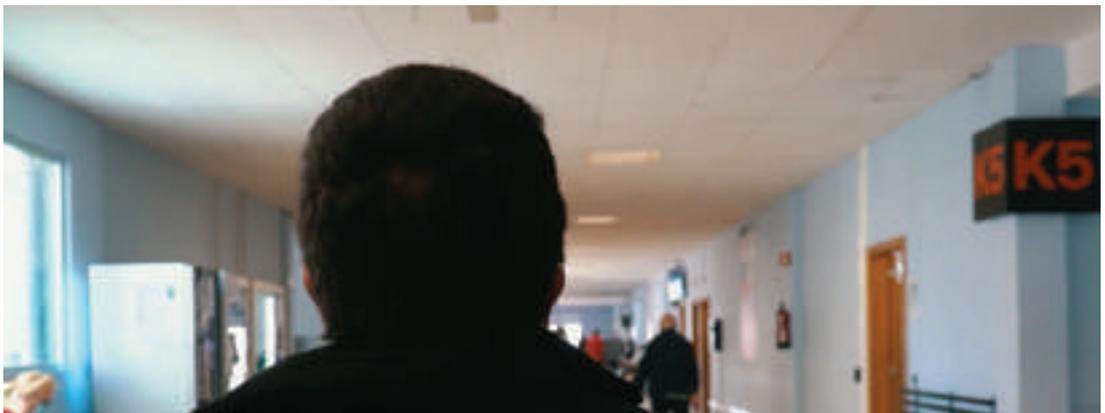
(Hunter)

O QUE É?

A Mucopolissacaridose tipo II (MPS II), também conhecida como Doença de Hunter, é uma doença genética rara e progressiva causada pela mutação de um gene que leva à deficiência de uma enzima chamada iduronidase-2-sulfatase. Esta enzima é essencial para metabolizar os glicosaminoglicanos (GAGs), que são moléculas complexas, constituídas por cadeias de açúcares e utilizadas com ação de sustentação e ligação na estrutura das células e tecidos e que existem dentro das células. Quando esta enzima não funciona, os GAGs não são degradados e acumulam-se no interior nos lisossomas das células, causando danos em diferentes tecidos e órgãos. Pertencem ao grupo das doenças lisossomais de sobrecarga.

QUEM É AFETADO?

A MPS II é uma doença ligada ao X, isto é, afeta sobretudo crianças do sexo masculino, filhos de mães portadores de uma mutação no gene que causa da doença. As raparigas portadoras geralmente não são afetadas. A nível mundial, a MPS II tem uma incidência de 1 para 170 mil nascimentos de recém-nascidos do sexo masculino.



SINTOMATOLOGIA

Os doentes com MPS II são geralmente assintomáticos ao nascimento, sem aparentes malformações visíveis, mas com o avançar do tempo e com o acúmulo de GAGs, os sinais e sintomas vão se instalando. São crianças com um fâcies característico e peculiar, doença músculo-esquelética grave (rigidez e contraturas articulares e baixa estatura), doença respiratória obstrutiva, doenças das válvulas cardíacas e atraso do desenvolvimento psicomotor e intelectual graves. Contrariamente à MPS I, estes doentes não têm envolvimento ocular com atingimento da córnea. Cerca de um terço dos casos apresentam-se com uma forma atenuada da doença, com inteligência normal e alterações somáticas ligeiras.

Nos casos de doença ligeira e sem atingimento neurológico, os doentes vivem até à idade adulta com uma esperança de vida ligeiramente menor que a população geral. Nos doentes com atingimento neurológico grave e com doença crónica e progressiva, quando não tratados, a morte geralmente ocorre durante a infância.



TRATAMENTO

O tratamento da MPS II deve ser realizado por uma equipa multidisciplinar num centro de referência, onde é estabelecido um plano de tratamento dirigido e individualizado, quer numa perspetiva sintomática, quer numa atitude de prevenção de complicações e apoio paliativo quando necessário. São doentes que necessitam frequentemente de intervenções cirúrgicas para melhoria de envolvimentos diversos, de apoio com medicação de suporte, de intervenção continuada de medicina física e reabilitação, para manutenção da melhor qualidade de vida.

A terapia de substituição enzimática com idursulfase altera a evolução da doença, melhorando o seu prognóstico, não atuando a nível do sistema nervoso central e, portanto, sem benefícios a nível cognitivo.



Elaborado por:

Dra. Joana Tenente

Serviço de Pediatria, Centro de Referências de Doenças Hereditárias do Metabolismo
Centro Hospitalar Universitário de São João

REFERÊNCIAS

Jones, S., & Wijburg, F. A. (2016). *Mucopolysaccharidoses, Oligosaccharidoses and Sialic Acid Disorders. Inborn Metabolic Diseases*, 577–590. doi:10.1007/978-3-662-49771-5_39

Muenzer J, Wraith JE, Clarke LA, and the International Consensus Panel on the Management and Treatment of Mucopolysaccharidosis I. Mucopolysaccharidosis I: Management and Treatment Guidelines. Pediatrics 2009;123: 19–29. doi:10.1542/peds.2008-0416

Zschocke J, Hoffmann G. Vademecum Metabolicum – Diagnosis and Treatment of Inborn Errors of Metabolism. Schattauer 2014. 3rd edition

Sihoun H. Mucopolysaccharidoses: Clinical features and diagnosis. UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

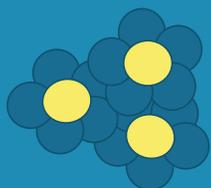
Sihoun H. Mucopolysaccharidoses: Complications. UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

<https://rare-diseases.org/rare-diseases/mucopolysaccharidosis-type-iii/>



MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO III

(SANFILIPPO)



APL

Associação Portuguesa
de Doenças do Lisossoma



MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO III

(Sanfilippo)

O QUE É?

A Mucopolissacaridose tipo III (MPS III), também conhecida como Síndrome de Sanfilippo, é uma doença genética rara e progressiva causada por 4 mutações possíveis nos genes que codificam as 4 enzimas existentes no metabolismo dos glicosaminoglicanos (GAGs). Os GAGs são moléculas complexas, constituídas por cadeias de açúcares e utilizadas com ação de sustentação e ligação na estrutura das células e tecidos e que existem dentro das células. Quando a enzima que os degrada e metaboliza não funciona, estes acumulam-se no interior nos lisossomas das células, causando danos em diferentes tecidos e órgãos. Existem 4 tipos diferentes de MPS III (A, B, C e D), dependendo da enzima afetada, mas o espectro da doença é semelhante entre os 4 tipos. Esta doença pertence ao grupo das doenças lisossomais de sobrecarga.

QUEM É AFETADO?

A MPS III é uma doença autossômica recessiva, isto é, são necessárias duas mutações no mesmo gene para a pessoa ter a doença. Geralmente cada um dos progenitores é portador de uma mutação e a probabilidade de nascer uma criança com esta doença, nesta família, será de 25% em cada gestação. A nível mundial, a MPS III tem uma incidência de 0,3 a 4 para 100 mil nascimentos.

SINTOMATOLOGIA

A MPS III é uma doença com atingimento primário do sistema nervoso central e malformações somáticas minor, o que pode atrasar o seu diagnóstico.

Esta doença evolui de forma progressiva por três fases. A primeira, geralmente antes do diagnóstico, cursa com atraso do neurodesenvolvimento, sobretudo da fala. Entre os 3 e os 10 anos surge a segunda fase da doença, com alterações do comportamento como hiperatividade, comportamento desafiante e distúrbios do sono, e excesso de pelo (hirsutismo). Depois da primeira década de vida, na terceira fase, a doença progride e evolui com perda de funções cognitivas e motoras, epilepsia e

deterioração até um estado vegetativo, até à morte na 3ª década de vida.
Não existe qualquer diferença clínica ou sintomática entre os 4 tipos de MPS III.

TRATAMENTO

O tratamento da MPS III deve ser realizado por uma equipa multidisciplinar num centro de referência, onde é estabelecido um plano de tratamento. Não existe tratamento dirigido para a MPS III, para além de controlo sintomático, embora se encontrem em fase de investigação diferentes abordagens terapêuticas.



Elaborado por:

Dra. Joana Tenente

Serviço de Pediatria, Centro de Referências de Doenças Hereditárias do Metabolismo
Centro Hospitalar Universitário de São João

REFERÊNCIAS

Jones, S., & Wijburg, F. A. (2016). *Mucopolysaccharidoses, Oligosaccharidoses and Sialic Acid Disorders. Inborn Metabolic Diseases, 577–590.* doi:10.1007/978-3-662-49771-5_39

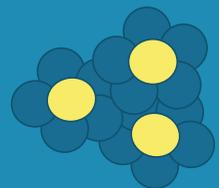
Muenzer J, Wraith JE, Clarke LA, and the International Consensus Panel on the Management and Treatment of Mucopolysaccharidosis I. *Mucopolysaccharidosis I: Management and Treatment Guidelines. Pediatrics* 2009;123: 19–29. doi:10.1542/peds.2008-0416

Zschocke J, Hoffmann G. Vademecum Metabolicum – Diagnosis and Treatment of Inborn Errors of Metabolism. Schattauer 2014. 3rd edition

Sihoun H. Mucopolysaccharidoses: Clinical features and diagnosis. UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

Sihoun H. Mucopolysaccharidoses: Complications. UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IV (MORQUIO)



APL

Associação Portuguesa
de Doenças do Lisossoma



MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IV

(Morquio)

O QUE É?

A Mucopolissacaridose tipo IV (MPS IV), também conhecida como Síndrome de Morquio, é uma doença genética rara e progressiva causada por duas mutações possíveis nos genes que codificam duas enzimas existentes no metabolismo do sulfato de queratano. O sulfato de queratano é um tipo de glicosaminoglicano (GAG). Os GAGs são moléculas complexas, constituídas por cadeias de açúcares e utilizadas com ação de sustentação e ligação na estrutura das células e tecidos e que existem dentro das células. Quando a enzima que os degrada e metaboliza não funciona, estes acumulam-se no interior nos lisossomas das células, causando danos em diferentes tecidos e órgãos. Existem dois tipos diferentes (A e B), dependendo da enzima afetada. Esta doença pertence ao grupo das doenças lisossomais de sobrecarga.

QUEM É AFETADO?

A MPS IV é uma doença autossômica recessiva, isto é, são necessárias duas mutações no mesmo gene para a pessoa ter a doença. Geralmente cada um dos progenitores é portador de uma mutação e a probabilidade de nascer uma criança com esta doença, nesta família, será de 25% em cada gestação. A nível mundial, a MPS IV tem uma incidência estimada de 1 para 40 mil a 1 para 200 mil nascimentos. O tipo A é o mais prevalente (95% dos casos).

SINTOMATOLOGIA

A apresentação clássica da MPS IVA, por deficiência da enzima galactose-6-sulfatase, cursa com displasia esquelética grave (displasia da anca e joelhos valgus), com instabilidade e subluxação das vértebras cervicais (instabilidade atlanto-axoideia) e comprometimento grave da estatura final (95-105 cm em idade adulta). Não há envolvimento do sistema nervoso central, pelo que a inteligência é normal.

A MPS IVB ocorre por deficiência da enzima β -galactosidase e tem o mesmo envolvimento músculo-esquelético, apesar de menos pronunciado. No entanto, estes doentes têm atingimento neurológico e do sistema nervoso central importante, com uma evolução neurodegenerativa lenta e progressiva.

TRATAMENTO

Apesar de serem dois subtipos da mesma doença, para finalidade de tratamento e abordagem do doente, é importante distinguir a MPS IVA da MPS IVB.

Para além de tratamento de suporte, controlo sintomático e fisioterapia, a MPS IVA tem disponível tratamento com terapia enzimática de substituição com elosulfase alfa, com melhoria do prognóstico a nível músculo-esquelético.



Elaborado por:

Dra. Joana Tenente

Serviço de Pediatria, Centro de Referências de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Centro Hospitalar Universitário de São João

REFERÊNCIAS

Jones, S., & Wijburg, F. A. (2016). *Mucopolysaccharidoses, Oligosaccharidoses and Sialic Acid Disorders. Inborn Metabolic Diseases, 577–590.* doi:10.1007/978-3-662-49771-5_39

Muenzer J, Wraith JE, Clarke LA, and the International Consensus Panel on the Management and Treatment of Mucopolysaccharidosis I. Mucopolysaccharidosis I: Management and Treatment Guidelines. *Pediatrics* 2009;123: 19–29. doi:10.1542/peds.2008-0416

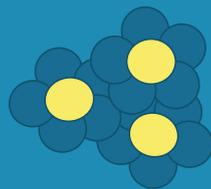
Zschocke J, Hoffmann G. Vademecum Metabolicum – Diagnosis and Treatment of Inborn Errors of Metabolism. Schattauer 2014. 3rd edition

Sihoun H. Mucopolysaccharidoses: Clinical features and diagnosis. UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

Sihoun H. Mucopolysaccharidoses: Complications. UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

<https://rarediseases.org/rare-diseases/morquio-syndrome/>

MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VI (MAROTEAUX-LAMY)



APL
Associação Portuguesa
de Doenças do Lisossoma



MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VI

(Maroteaux-Lamy)

O QUE É?

A Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI), também conhecida como Doença de Maroteaux-Lamy, é uma doença genética rara e progressiva causada pela mutação no gene que codifica a enzima arilsulfatase B. Esta enzima é essencial para metabolizar os glicosaminoglicanos (GAGs), que são moléculas complexas, constituídas por cadeias de açúcares e utilizadas com ação de sustentação e ligação na estrutura das células e tecidos e que existem dentro das células. Quando esta enzima não funciona, os GAGs não são degradados e acumulam-se no interior nos lisossomas das células, causando danos em diferentes tecidos e órgãos. Pertencem ao grupo das doenças lisossomais de sobrecarga.

QUEM É AFETADO?

A MPS VI é uma doença autossômica recessiva, isto é, são necessárias duas mutações no mesmo gene para a pessoa ter a doença. Geralmente cada um dos progenitores é portador de uma mutação e a probabilidade de nascer uma criança com esta doença, nesta família, será de 25% em cada gestação. A nível mundial, a MPS IV tem uma incidência estimada de 1 para 40 mil a 1 para 500 mil nascimentos.

SINTOMATOLOGIA

A MPS VI tem um fenótipo muito semelhante à MPS I, mas sem atingimento do sistema nervoso central, pelo que a inteligência destes doentes é normal. Como acontece em todas as MPS, a MPS VI pode se apresentar como um largo espectro fenotípico de sintomas. O sistema mais atingido e de forma mais notória é o músculo-esquelético, com baixa estatura, alterações degenerativas das articulações e síndrome do túnel cárpico. Estes doentes podem ainda ter atingimento das válvulas cardíacas, surdez, apneia do sono, opacidade da córnea e hérnias inguinais e umbilicais.

TRATAMENTO

O tratamento da MPS VI deve ser realizado por uma equipa multidisciplinar num centro de referência, onde é estabelecido um plano de tratamento dirigido e individualizado, quer numa perspetiva sintomática, quer numa atitude de prevenção de complicações e apoio paliativo quando necessário.

A terapia de substituição enzimática com galsufase melhora o prognóstico da doença. Para além das opções farmacológicas, a fisioterapia é essencial para preservar a amplitude de movimento e melhorar a qualidade de vida destes doentes.



Elaborado por:

Dra. Joana Tenente

Serviço de Pediatria, Centro de Referências de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Centro Hospitalar Universitário de São João

REFERÊNCIAS

Jones, S., & Wijburg, F. A. (2016). *Mucopolysaccharidoses, Oligosaccharidoses and Sialic Acid Disorders. Inborn Metabolic Diseases*, 577–590. doi:10.1007/978-3-662-49771-5_39

Muenzer J, Wraith JE, Clarke LA, and the International Consensus Panel on the Management and Treatment of Mucopolysaccharidosis I. *Mucopolysaccharidosis I: Management and Treatment Guidelines. Pediatrics* 2009;123: 19–29. doi:10.1542/peds.2008-0416

Zschocke J, Hoffmann G. Vademecum Metabolicum – Diagnosis and Treatment of Inborn Errors of Metabolism. Schattauer 2014. 3rd edition

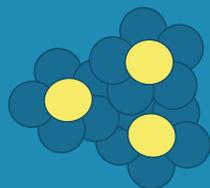
Sihoun H. Mucopolysaccharidoses: Clinical features and diagnosis. UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

Sihoun H. Mucopolysaccharidoses: Complications. UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7095/mucopolysaccharidosis-type-vi>

MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VII

(SLY)



APL

Associação Portuguesa
de Doenças do Lisossoma



MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VII

(Sly)

O QUE É?

A Mucopolissacaridose tipo VII (MPS VII), também conhecida como Doença de Sly, é uma doença genética rara causada pela mutação no gene que codifica a enzima β -glucuronidase. Esta enzima é essencial para metabolizar os glicosaminoglicanos (GAGs), que são moléculas complexas, constituídas por cadeias de açúcares e utilizadas com ação de sustentação e ligação na estrutura das células e tecidos e que existem dentro das células. Quando esta enzima não funciona, os GAGs não são degradados e acumulam-se no interior nos lisossomas das células, causando danos em diferentes tecidos e órgãos. Pertencem ao grupo das doenças lisossomais de sobrecarga.

QUEM É AFETADO?

A MPS VI é uma doença autossômica recessiva, isto é, são necessárias duas mutações no mesmo gene para a pessoa ter a doença. Geralmente cada um dos progenitores é portador de uma mutação e a probabilidade de nascer uma criança com esta doença, nesta família, será de 25% em cada gestação. A nível mundial, a MPS IV tem uma incidência estimada de 1 para 250 mil nascimentos.

SINTOMATOLOGIA

A MPS VII pode se apresentar como um largo espectro fenotípico de sintomas. A apresentação mais comum e precoce é a hidrúpsia fetal. Os doentes que sobrevivem à apresentação prenatal/neonatal têm uma clínica semelhante à MPS I, podendo ter um fenótipo grave de síndrome de Hurler até ao fenótipo quase normal, como uma síndrome de Scheie.

TRATAMENTO

O tratamento da MPS VII deve ser realizado por uma equipa multidisciplinar num centro de referência, onde é estabelecido um plano de tratamento. Para além do tratamento sintomático e preventivo, o tratamento com terapia enzimática de substituição com vestronidase alfa, encontra-se no nosso país em fase final de aprovação.



Elaborado por:

Dra. Joana Tenente

Serviço de Pediatria, Centro de Referências de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Centro Hospitalar Universitário de São João

REFERÊNCIAS

Jones, S., & Wijburg, F. A. (2016). *Mucopolysaccharidoses, Oligosaccharidoses and Sialic Acid Disorders. Inborn Metabolic Diseases, 577–590.* doi:10.1007/978-3-662-49771-5_39

Muenzer J, Wraith JE, Clarke LA, and the International Consensus Panel on the Management and Treatment of Mucopolysaccharidosis I. Mucopolysaccharidosis I: Management and Treatment Guidelines. *Pediatrics* 2009;123: 19–29. doi:10.1542/peds.2008-0416

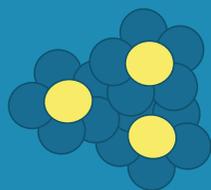
Zschocke J, Hoffmann G. Vademecum Metabolicum – Diagnosis and Treatment of Inborn Errors of Metabolism. Schattauer 2014. 3rd edition

Sihoun H. Mucopolysaccharidoses: Clinical features and diagnosis. UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

Sihoun H. Mucopolysaccharidoses: Complications. UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

<https://rarediseases.org/rare-diseases/sly-syndrome/>

MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IX (NATOWICZ)



APL

Associação Portuguesa
de Doenças do Lisossoma

DOS SANTOS
"O DEFENSOR DO POVO"
1987 - 1990



MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IX

(Natowicz)

O QUE É?

A Mucopolissacaridose tipo IX (MPS IX), também conhecida como Doença de Natowicz, é uma doença genética rara e progressiva causada pela mutação no gene que codifica a enzima hialuronidase.

QUEM É AFETADO?

A MPS IX é uma doença autossômica recessiva, isto é, são necessárias duas mutações no mesmo gene para a pessoa ter a doença. Geralmente cada um dos progenitores é portador de uma mutação e a probabilidade de nascer uma criança com esta doença, nesta família, será de 25% em cada gestação. Esta doença é extremamente rara, estando descritos 4 doentes no mundo, pertencentes a duas famílias diferentes.



SINTOMATOLOGIA

A MPS IX está descrita como cursando com baixa estatura e tumefações dolorosas nas articulações, semelhantes à Artrite Idiopática Juvenil.

TRATAMENTO

O tratamento da MPS IX deve ser realizado por uma equipa multidisciplinar num centro de referência, onde é estabelecido um plano de tratamento. Não existe tratamento dirigido para a MPS IX, para além de controlo sintomático.

Elaborado por:

Dra. Joana Tenente

Serviço de Pediatria, Centro de Referências de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Centro Hospitalar Universitário de São João

REFERÊNCIAS

Jones, S., & Wijburg, F. A. (2016). *Mucopolysaccharidoses, Oligosaccharidoses and Sialic Acid Disorders. Inborn Metabolic Diseases, 577–590.* doi:10.1007/978-3-662-49771-5_39

Muenzer J, Wraith JE, Clarke LA, and the International Consensus Panel on the Management and Treatment of Mucopolysaccharidosis I. *Mucopolysaccharidosis I: Management and Treatment Guidelines. Pediatrics 2009;123: 19–29.* doi:10.1542/peds.2008-0416

Zschocke J, Hoffmann G. *Vademecum Metabolicum – Diagnosis and Treatment of Inborn Errors of Metabolism. Schattauer 2014. 3rd edition*

Sihoun H. *Mucopolysaccharidoses: Clinical features and diagnosis.* UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

Sihoun H. *Mucopolysaccharidoses: Complications.* UpToDate, Porto, Portugal (Acedido em janeiro 2021)

CENTROS DE REFERÊNCIA DHM

CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE COIMBRA, E.P.E.

Centro de Desenvolvimento da Criança

ld@chuc.min-saude.pt

Telef.: 239 480 325

HOSPITAL DA SENHORA DA OLIVEIRA, GUIMARÃES, E. P. E.

Doenças Lisossomais de Sobrecarga

Centro de Excelência do Norte em Doenças Lisossomais de Sobrecarga

centrodls@chaa.min-saude.pt

Telef.: 253 540 330

CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DE LISBOA CENTRAL, E.P.E.

Hospital D. Estefânia

Serviço de Pediatria Médica

sec.adm.hde@chlc.min-saude.pt

pedmed@chlc.min-saude.pt

Telf.: 213 126 649

CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DE LISBOA NORTE, E.P.E.

Serviço de Pediatria / Unidade de Doenças Metabólicas

ana.m.gaspar@chln.min-saude.pt

Telef.: 217 805 202

CENTRO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO DE SÃO JOÃO, E.P.E.

Serviço de Pediatria / Unidade de Doenças Metabólicas

esmeralda.rodrigues@hsjoao.min-saude.pt

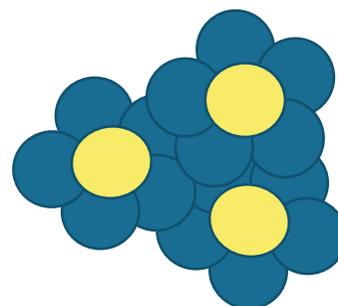
Telef.:964 434 864

CENTRO HOSPITALAR E UNIVERSITÁRIO DO PORTO, E.P.E.

Serviço de Pediatria

esmeralda.martins@chporto.min-saude.pt

Telef.: 222 077 500



APL

Associação Portuguesa
de Doenças do Lisossoma

