

A RELEVÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE NAS MUCOPOLISSACARIDOSES: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Autor(a): Amanda Giovana Fontenele da Rocha¹

Coautor(a): Arthur Vitor Couto de Sousa¹, João Victor Marinho de Oliveira¹

Orientador(a): Jocelia Maria de Azevedo Bringel²

¹: Discente do Curso de Medicina da Universidade Estadual do Ceará; Fortaleza - CE

²: Docente do Curso de Medicina da Universidade Estadual do Ceará; Fortaleza - CE

INTRODUÇÃO: Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças genéticas raras que afetam a produção de enzimas, ocasionando vários transtornos. Os primeiros sintomas são apresentados durante o início da infância, mas, devido à inespecificidade de sintomas, falta de direcionamento assertivo e dificuldade de acesso aos testes diagnósticos, há o atraso no diagnóstico de doenças por MPS. Isso impossibilita o diagnóstico precoce e suscita o desenvolvimento progressivo da doença. Nessa perspectiva, esse estudo tem como justificativa demonstrar a relevância do diagnóstico precoce para o tratamento do paciente com MPS. **OBJETIVO:** Compreender qual a relevância dos aspectos clínicos para um diagnóstico precoce das mucopolissacaridoses e quais ferramentas podem ser utilizadas para essa finalidade. **METODOLOGIA:** Realizou-se uma busca das publicações indexadas nas seguintes bases de dados: MEDLINE (via PubMed) e Portal de Periódicos da CAPES. Foram analisados artigos nos idiomas inglês e português, escritos entre 2013 e 2023. Os descritores utilizados foram “Signs and Symptoms”, “Mucopolysaccharidosis” e “Early Diagnosis” combinados com o operador booleano “AND”, encontrando-se o total de 14 artigos. Após a exclusão de artigos de revisão e artigos duplicados, foram selecionados 8 artigos. **RESULTADOS:** 98% dos casos de MPS tipo I apresentaram sinais durante os primeiros 6 meses de vida, como sintomas respiratórios e cardíacos, evidenciando a importância da triagem neonatal e da ecocardiografia para o diagnóstico precoce. Durante os 9 meses, outros sintomas podem ser percebidos, como turvação da córnea e aumento do perímetro cefálico. Por fim, durante os primeiros 12 meses, o desenvolvimento motor e a linguagem foram gravemente afetados. Diante disso, observou-se que esses pacientes devem ser

Realização:



Patrocínios:



submetidos à análise de glicosaminoglicanos urinários (uGAG), devido à deficiência de enzimas específicas envolvidas na degradação de glicosaminoglicanos. Ratificando a relevância dessas ferramentas de diagnóstico, o tipo de MPS será determinado por testes enzimáticos específicos. **CONCLUSÃO:** Evidencia-se a importância de conhecer os principais sintomas das MPS para que não ocorra o diagnóstico tardio e, consequentemente, o avanço da doença. Portanto, o direcionamento assertivo e o acesso facilitado às novas ferramentas ecocardiográficas, testes enzimáticos e triagem neonatal são relevantes para melhorar o atendimento desta população, facilitando o diagnóstico e tratamento precoces.