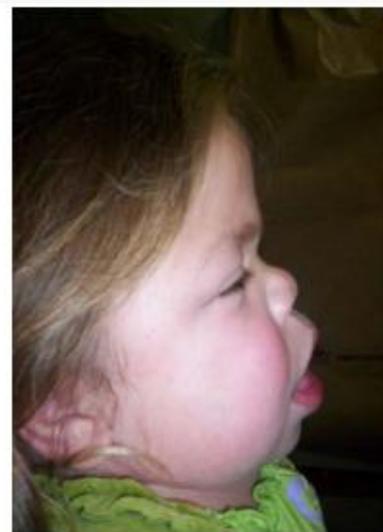


Mucopolissacaridose

Alterações Morfofuncionais Faciais



Prof^a.: Viviane Marques

Alunas: Évellyn Beatriz
Isabella Gomes
Jaqueline de Brito
Kelly Alfaia
Thamyres Almeida



O que é Mucopolissacaridose?



Glicosaminoglicanos



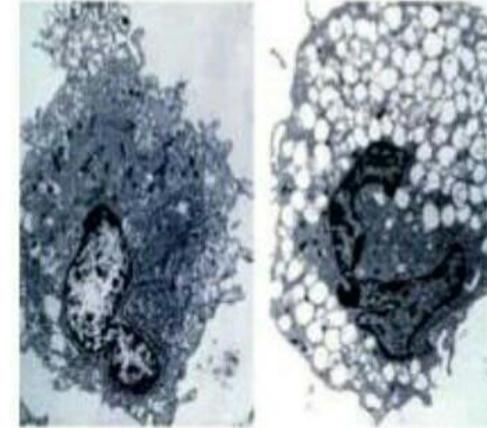
Acúmulo de GAG nos lisossomos

Base bioquímica da MPS:

A degradação do substrato (GAG) nos lisossomos é bloqueada devido à deficiência enzimática

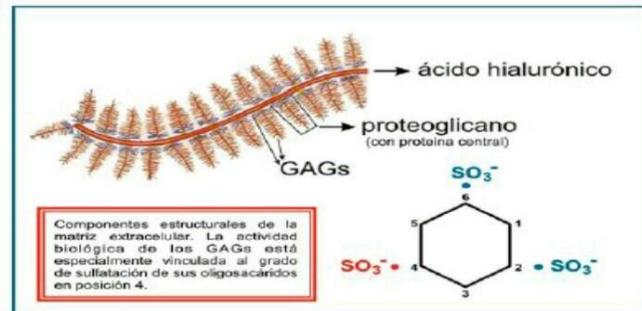
O GAG não degradado acumula-se dentro dos lisossomos

O acúmulo progressivo de GAG torna o lisossomo repleto, **causando disfunção celular**



Normal

DLL

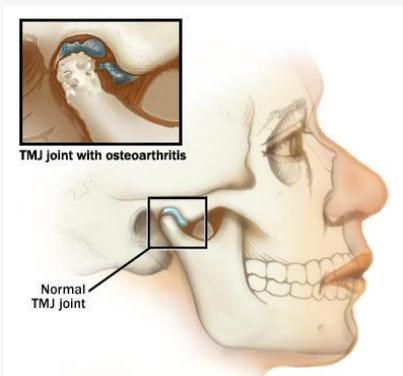


Tipos e sintomas

Tipo	Principal doença	Enzima deficiente	Produtos acumulados	Sintomas
MPS I	Síndrome de Hurler ou Síndrome de Scheile	α -L-iduronidase	<ul style="list-style-type: none"> • sulfato de heparina • sulfato de dermatina 	<ul style="list-style-type: none"> • Retardamento mental • Micrognatia • Macroglossia • Degeneração retiniana • Turvação corneal • Cardiomiopatia
MPS II	Síndrome de Hunter	Iduronato sulfatase	<ul style="list-style-type: none"> • sulfato de heparina • sulfato de dermatina 	<ul style="list-style-type: none"> • Retardamento mental (sintomas similares a síndrome de Hurler, só que mais brandos)
MPS III	Síndrome de Sanfilippo A	sulfato de heparina	sulfato de dermatina	<ul style="list-style-type: none"> • Atraso de desenvolvimento • Hiperatividade severa • Disfunção motora • Morte na segunda década de vida
	Síndrome de Sanfilippo B	N-acetilglucosaminidase	sulfato de heparina	
	Síndrome de Sanfilippo C	N-acetilglucosamina 6-sulfatase	sulfato de heparina	
MPS IV	Síndrome de Morquio	Galactose 6-sulfatase	<ul style="list-style-type: none"> • sulfato de queratina • 6-sulfato de condroitina 	<ul style="list-style-type: none"> • Severa displasia esquelética • Baixa estatura • Disfunção motora
MPS VI	Síndrome de Maroteaux-Lamy	N-acetilgalactosamina 4-sulfatase	<ul style="list-style-type: none"> • sulfato de dermatina 	<ul style="list-style-type: none"> • Severa displasia esquelética • Baixa estatura • Disfunção motora • Cifose • defeitos cardíacos
MPS VII	Síndrome de Sly	β -glucuronidase	<ul style="list-style-type: none"> • sulfato de heparina • sulfato de dermatina • 4,6-sulfato de condroitina 	<ul style="list-style-type: none"> • Hepatomegalia • Displasia esquelética • Baixa estatura • Turvação corneal • Atraso no desenvolvimento

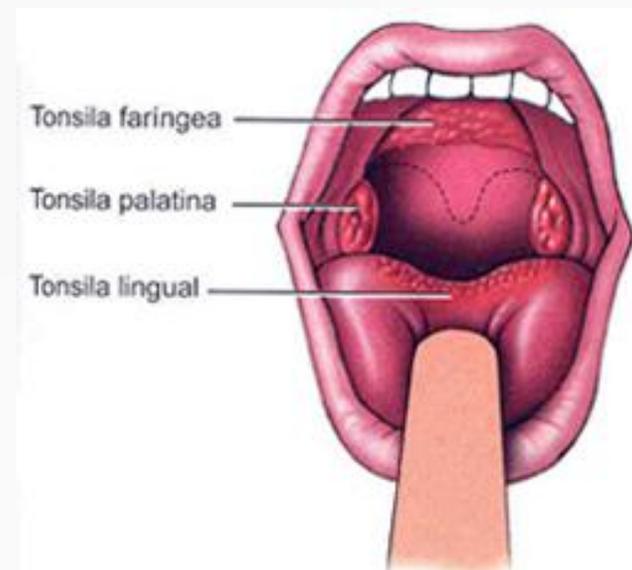
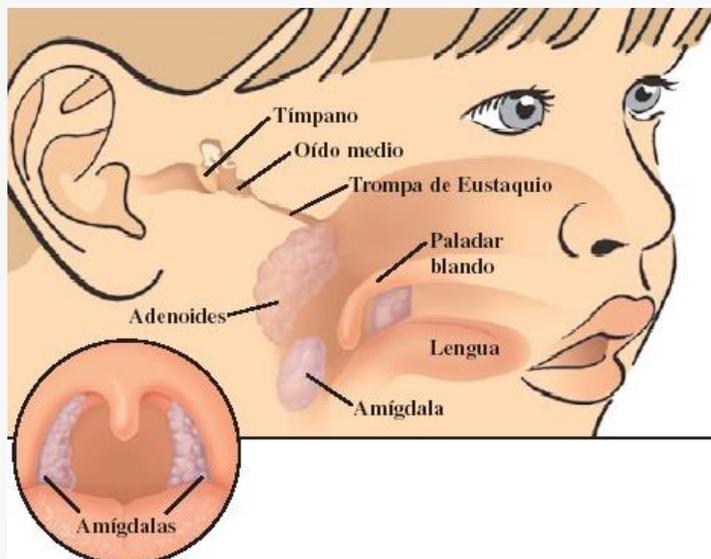
Alterações Morfofuncionais

- Macroglossia;
- Lábio inferior pode ser grosso e hipotônico
- Lábio superior apresenta-se caído
- Palato profundo
- Mandíbula curta e com alteração de cêndilos
- Gengiva hiperplásica, hipertrófica e espessa
- Diastemas com relativa microdontia recorrentes



Alterações Morfofuncionais

- Dentes: hipoplásicos, supranumerários;
- Atraso na erupção dentária;
- Más oclusões severas;
- Hipertrofia dos processos alveolares;
- Problemas com as tonsilas e adenoides;
- Infecções das vias aéreas superiores.



Sistema Estomatognático

Sucção, Mastigação e Deglutição

Alterações em lábios, língua, bochechas, mandíbula, palato duro e arcada dentária são frequentes em pacientes com MPS, comprometendo as funções de sucção, mastigação, deglutição, respiração e fala.

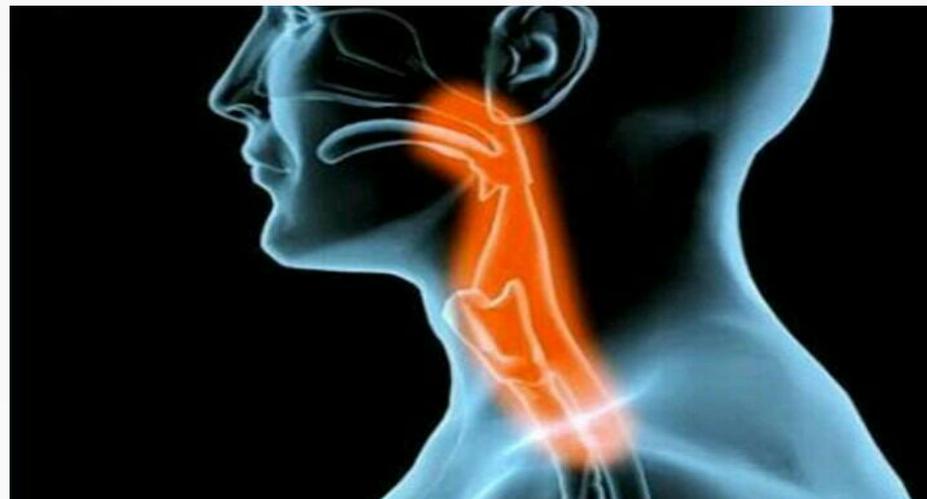
Estudos feitos encontraram um período de aleitamento diminuído, que pode ser considerado um ponto negativo, visto que a amamentação, exercita a musculatura orofacial e estimula as funções de respiração, deglutição e sucção, propiciando o desenvolvimento craniofacial adequado.



Sistema Estomatognático

(FERREIRA, 2010) Avaliou em uma pesquisa as funções estomatognáticas em pacientes portadores de Mucopolissacaridose. A deglutição se apresentou alterada com repercussão na dinâmica alimentar, sem indicação de via oral para os graves, e de acometimento variável nos leves.

Portadores de MPS demonstram elevada frequência de disfagia, uma vez que estes indivíduos apresentam dificuldades na alimentação, resultando em ingestão alimentar reduzida e comprometendo o estado nutricional, contribuindo para o aumento da incidência de complicações secundárias como desnutrição e desidratação. Além da disfagia as alterações dentárias compromete o padrão de mastigação e deglutição.



Sistema Estomatognático

Respiração:

- Estreitamento das vias aéreas, que provoca infecções;
- À medida que a doença progride, as pessoas precisam de assistência médica para manter as vias aéreas abertas;
- Risco aumentado de ocorrência de respiração oral e de apneia obstrutiva e outras alterações do sono;
- Respiram de forma barulhenta mesmo quando não estão com alguma infecção respiratória.

Sistema Estomatognático

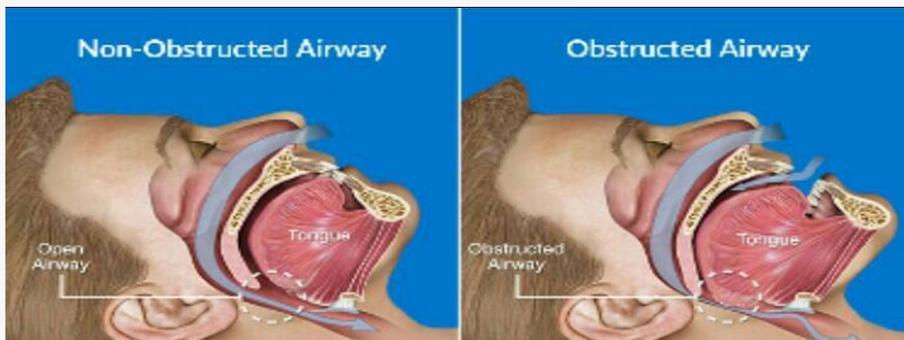
Fonação:

- A fala e o vocabulário podem ser limitados em decorrência da larga língua e da perda auditiva, respectivamente;
- Lábios grossos e flácidos atrelados às alterações dentárias promovem dificuldade de oclusão auxiliando na postura de lábios entreabertos, a macroglossia impede a postura lingual adequada, alterações das articulações temporomandibulares provocam dificuldades na mobilidade de mandíbula tanto para fala quanto para se alimentar. Alterando o aspecto motor para a produção de fala;

Como a Fonoaudiologia pode ajudar?

O trabalho da fonoaudiologia, se faz necessário em função das alterações oromiofuncionais, de audição, aprendizagem, fala e linguagem características frequentes nos pacientes com mucopolissacaridose. Estes pacientes têm normalmente os lábios grossos e flácidos, a boca entreaberta, postura de língua entre os dentes e alterações de mastigação e deglutição. A respiração é ruidosa, a voz é grave e, alguns, apresentam alteração da linguagem.

Outro campo para a Fonoaudiologia são os problemas com o sono, frequentes em crianças com mucopolissacaridose. As duas queixas mais comuns são dificuldade para dormir e ronco noturno. O ronco é a queixa mais frequente e está associado a uma doença chamada APNÉIA OBSTRUTIVA DO SONO (AOS).

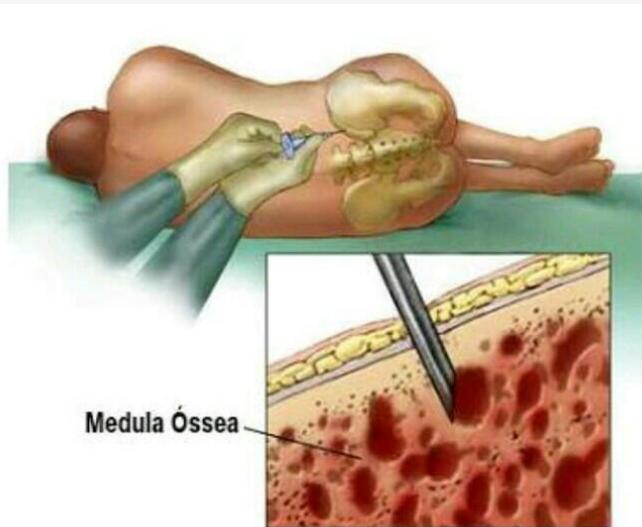


Como a Fonoaudiologia pode ajudar?

- Exercícios que melhorem a força dos lábios, da língua e das bochechas devem ser realizados diariamente com a criança.
- A língua flácida tem menos mobilidade, por isso, os exercícios de língua são muito importantes e podem ser realizados nas atividades da vida diária.



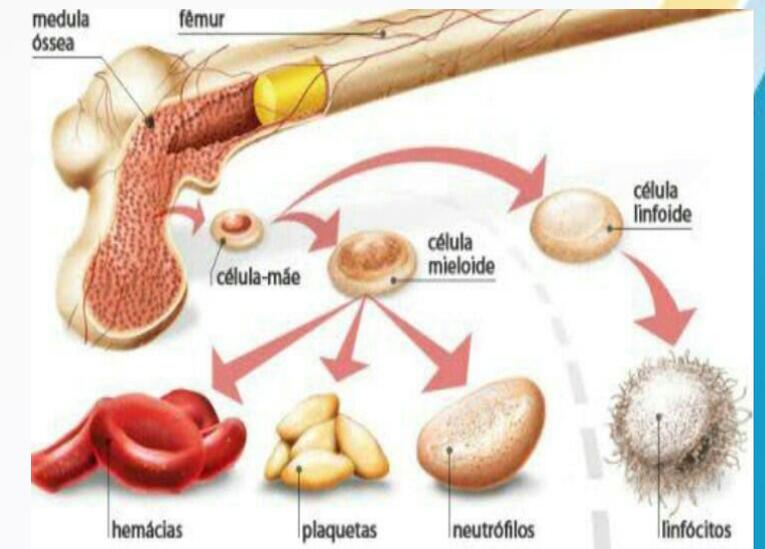
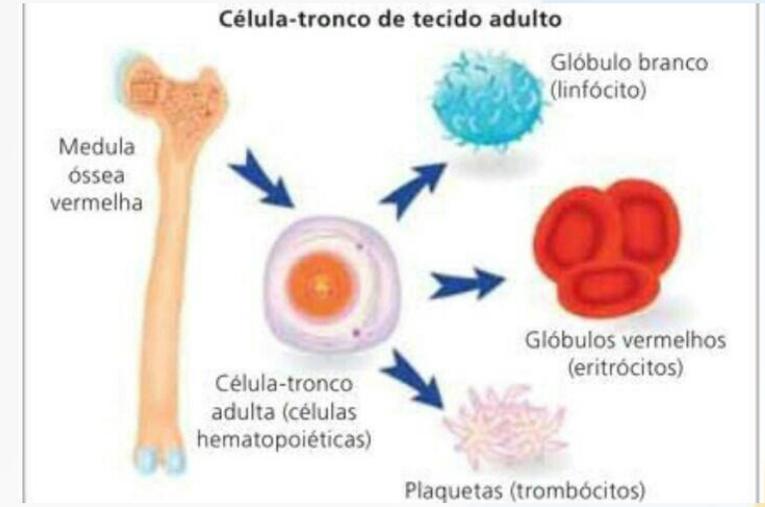
Não há cura...



TER- Terapia de Reposição Enzimática.

- TRE para MPS-I / Droga: Laronidase --- FDA: 30/04/2003 --- EMEA: 10/06/2003--- ANVISA: RE 2947 06/09/2006(Alduranzyme)
- TER para MPS II / Droga: Idursulfase – FDA: 24/07/2006---EMEA: 08/01/2008; ANVISA: RE 14 95 de 16/05/2008(ELAPRASE)
- TER para MPS VI / Droga: Galsulfase---FDA: 31/05/2005– EMEA: Janeiro de 2006 ANVISA: RE 251 30 de Janeiro de 2009(NAGLAZYME)

NENHUMA DAS TRES ENZIMAS CONSTAM NA LISTADE MEDICAMENTOS EXCEPCIONAIS DO SUS... MESMO TENDO SIDO REGULAMENTADAS DE ACORDO COM PROTOCOLOS INTERNACIONAIS E NACIONAIS



Bibliografia

CANCINO, Claudia Marcela Hernández, et al. **Mucopolissacaridose: características e alterações bucais**. Revista: RFO. Passo Fundo/RS, v. 21, n. 3, p. 395-400, set./dez. 2016. Disponível em: <<https://www.seer.upf.br/index.php/rfo/article/viewFile/6550/4233>>. Acessado em: 05nov. 2017.

MEHDLAU, Débora Carvalho. **Síndrome de Hurler**. Disponível em: <<https://www.infoescola.com/doencas/sindrome-de-hurler/>>. Acesso em: 06nov. 2017.

O que é Mucopolissacaridose(Mps), quantos e quais são os tipos? Disponível em: <<http://tudoqueseprecisasabersobremps.blogspot.com.br/>>. Acesso em: 06nov. 2017.

RIBEIRO, Patrícia Carneiro. Recife, Brasil: 2013. **O Sujeito na Mucopolissacaridose: Uma Análise Dissertativa**. Disponível em: <http://www.unicap.br/tede/tde_arquivos/2/TDE-2013-06-13T142121Z-582/Publico/patricia_carneiro_ribeiro.pdf>. Acesso em: 05 nov. 2017.