



Síndrome de Sanfillippo ou Mucopolissacaridose tipo III

Mucopolissacaridose Tipo III

A síndrome de Sanfillippo ou mucopolissacaridose tipo III (MPS III) é uma doença geneticamente determinada e de herança autossômica recessiva. Faz parte da classe das doenças de depósito lisossômico (DDLs). As pessoas com MPS III não possuem uma das quatro enzimas responsáveis pelo mecanismo de quebra e reciclagem de um dos glicosaminoglicanos (GAGs) encontrados em nosso corpo: o heparan sulfato.

Existem quatro tipos de deficiências enzimáticas que podem causar a síndrome de Sanfillippo. Na MPS IIIA a enzima deficiente é chamada de heparan-N-sulfatase; na MPS III B a enzima deficiente é chamada de alfa-N-acetilglucosaminidase; na MPS III C, a enzima deficiente é chamada de acetilCoA-alfa-glucosamina acetiltransferase e na MPS III D a enzima deficiente é chamada de N-acetilglucosamina 6-sulfatase. Cada indivíduo com MPS III apresenta, portanto, um tipo específico de MPS III que é definido através de testes bioquímicos. A diferença clínica entre os tipos de MPS III é pequena.

A MPS III afeta as crianças de maneiras diferentes. Os bebês geralmente não mostram sinais da doença,

mas os sintomas começam a aparecer entre os 2 e 6 anos de idade. A doença tende a ter três estágios principais, o primeiro deles caracterizando-se pela presença de atraso no desenvolvimento, o segundo pela presença de hiperatividade, distúrbios de comportamento e de sono e o terceiro por regressão neurológica.

Manifestações Clínicas

De todas as MPS, a tipo III é a que produz anormalidades físicas mais leves. Problemas simples e tratáveis como infecções de ouvido, dores de dente são subdiagnosticados. Outra característica que chama a atenção é que as crianças ficam cada vez mais “desligadas”, especialmente na terceira fase da doença, a da deterioração neurológica, não permitindo muitas vezes que elas expressem queixas de saúde. Perda progressiva da capacidade mental, cabelo grosso, hirsutismo, sobrancelhas escuras e cheias são características destes pacientes.

Outras manifestações que podem aparecer são: tosse, gripes frequentes, apnéia do sono, aumento da barriga devido ao acúmulo no baço e no fígado, amígdalas e adenóides aumentados, secreção nasal crônica, língua aumentada, problemas intestinais, mãos e pés frios, convulsões, hidrocefalia e surdez.

A MPS III foi descrita pelo médico Sylvester Sanfillippo, em 1963. A incidência é de 1 em cada 70 mil nascimentos. No Brasil, parece haver um subdiagnóstico da MPS III em relação as outras MPS, o que pode ser explicado pelo envolvimento predominante neurológico das MPS III (nas outras MPS, o envolvimento físico é mais importante, o que facilitaria a suspeita diagnóstica).

Diagnóstico

Os métodos utilizados para realizar o diagnóstico da MPS III são os mesmos para as outras doenças de depósito lisossômico. O primeiro e mais utilizado é um exame de urina para investigar os níveis dos glicosaminoglicanos (GAGs). Este é apenas o primeiro passo na investigação da doença. A confirmação exata da síndrome só é feita com um teste para medir a atividade enzimática a partir do sangue ou da pele do paciente.

A genética da síndrome de Sanfillippo

As MPS III A, B,C e D são doenças autossômicas recessivas. Em cada gravidez, portanto, existe uma chance de 25% (ou seja 1 em 4) de nascer uma criança afetada pela doença. Recomenda-se que o casal que tenha um filho com MPS III seja encaminhado a um geneticista para aconselhamento e discussão acerca de métodos de diagnóstico pré-natal.

Sobre o tratamento

Ainda não há no mundo um tratamento para a síndrome de Sanfillippo. Nesse momento, porém, a Shire Human Genetic Therapies está pesquisando uma forma recombinante da enzima humana heparan-N-sulfase, produzida através de tecnologia proprietária e altamente sofisticada, e com auxílio de uma enzima geradora de formilglicina (FGE). A pesquisa encontra-se na inicial de desenvolvimento.

Fonte: <http://www.ampsrj.com.br/tipolll.html>

[Read More](#)
