



PERFIL CLÍNICO E EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO III-C NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO

Helmer Araújo Melo¹, Paula Frassinetti V. de Medeiros²

RESUMO

Mucopolissacaridose III-C (MPS III-C, Síndrome de Sanfilippo C) é uma doença de depósito lisossômico causada por deficiência enzimática, sendo um dos quatro subtipos de MPS III. A MPS III-C é um subtipo raro na Europa onde representa 10% das MPS, mas corresponde a 89% dos casos de MPS diagnosticados no estado da Paraíba, especialmente da mesorregião da Borborema 4/7 casos e Agreste 2/7 casos com prevalência de 1,34/100.000 habitantes e 0,16/100.000 habitantes respectivamente. Foram revisados dados do prontuário e aplicado questionário em 07 pacientes diagnosticados com MPS III-C visando identificar o perfil clínico e epidemiológico destes pacientes. Como resultado, verificou-se que o desenvolvimento psicomotor foi normal durante os dois primeiros anos de vida em todos os pacientes. Os primeiros sinais/sintomas surgiram entre a idade de 2,5 e 4,5 anos e se consistiam em atraso desenvolvimento psicomotor em 1/7 pacientes, problemas comportamentais, em 5/7 pacientes e em 1/7 paciente o sinal inicial foi convulsão. Outros dois pacientes (2/7) apresentaram convulsão iniciada precocemente (entre 4 e 16 anos de vida) em relação a demais estudos. Outros sinais/sintomas incluíam regressão neurológica (7/7), deterioração na função motora (7/7), infecções recorrentes (6/7) distúrbios do sono (5/7), diarreia (4/7) e hepatomegalia (3/7). A média do diagnóstico enzimático foi 11,7 anos (variação 6-18 anos).

Palavras-chave: MPS III-C; Síndrome de Sanfilippo; Doenças de depósito lisossômico

CLINICAL AND EPIDEMIOLOGICAL PROFILE IN PATIENTS WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS III-C TYPE IN UNIVERSITY HOSPITAL ALCIDES CARNEIRO

ABSTRACT

Mucopolysaccharidosis IIIC (MPS IIIC, Sanfilippo C syndrome) is a lysosomal storage disorder caused by enzyme deficiency, representing one of four subtypes of MPS III. The MPS III-C is a rare subtype in Europe which represents 10% of MPS, but corresponds to 89% of diagnosed cases of MPS in the state of Paraíba, especially from the middle region of Borborema 4/7 cases and Agreste 2/7 cases with prevalence 1.34/100,000 inhabitants and 0.16/100,000 inhabitants respectively. We reviewed medical record data and applied questionnaire in 07 patients diagnosed with MPS III-C to identify the clinical and epidemiological profile of these patients. As a result, it was found that psychomotor development was normal during the first two years of life in all patients. The first signs / symptoms appeared between the ages of 2.5 and 4.5 years and consisted of delayed psychomotor development at 1/7 patients, behavioral problems in 5/7 patients and in 1/7 patients the initial signal was seizure. Another two patients (2/7) had early seizures onset (between 4 and 16 years of age) compared to other studies. Other signs / symptoms included neurological regression (7/7), deterioration in motor function (7/7), recurrent infection (6/7) sleep disorders (5/7), diarrhea (4/7) and hepatomegaly (3 / 7). The average of the enzymatic diagnosis was 11.7 years (range 6-18 years).

Key words: MPS III-C; Sanfilippo syndrome; lysosomal storage disorder

¹Aluno do Curso de Medicina, Unidade Acadêmica de Ciências Médicas, UFPA, Campina Grande, PB, e-mail: helmeram@gmail.com

²Medicina, Professora Doutora, Unidade Acadêmica de Ciências Médicas, UFPA, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com