

Tratamento

O atendimento dos pacientes com MPS I envolve equipe multidisciplinar e inclui intervenções não específicas, realizadas com vistas ao fenótipo clínico (como cirurgias para correção de hérnias), e específicas, visando à proteína mutante (como a TRE IV) e TCTH. Outras intervenções, como uso de TRE intratecal, chaperonas, inibidores de síntese de substrato, terapia traducional e terapia gênica, encontram-se ainda em fase de desenvolvimento.

O tratamento pode ser conduzido de duas formas: com transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) ou terapia de reposição enzimática, a TRE3. Em pacientes que não têm indicação de TCTH, a doença pode ser bem controlada com a TRE por meio de infusão intravenosa feita semanalmente

PELA SUA SAÚDE:

1. LEIA AS INFORMAÇÕES DAS EMBALAGENS DOS MEDICAMENTOS.

2. SIGA AS INSTRUÇÕES DO SEU MÉDICO OU FARMACÊUTICO.



Horário de Assistência Farmacêutica:

Segunda à Sexta
das 07h00 às 17h00

Para maiores Informações procure o Farmacêutico.



Comissão de Atenção Farmacêutica
Farmácia do Componente Especializado da
Assistência Farmacêutica
SPDM – Associação Paulista para o Desenvolvimento
da Medicina
2025

Farmácia de Medicamentos Especializados
SPDM - Associação Paulista para o Desenvolvimento da Medicina

COMISSÃO DE ATENÇÃO FARMACÊUTICA

MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I



Introdução

A mucopolissacaridose do tipo I (MPS I) é uma doença lisossômica progressiva, de herança autossômica recessiva. A MPS I está associada a três formas clássicas, que diferem entre si com base na presença de comprometimento neurológico, na velocidade de progressão da doença e na gravidade do acometimento dos órgãos-alvo:

- Forma grave (síndrome de Hurler): os pacientes costumam ser diagnosticados até os 2 anos de idade, apresentar atraso de desenvolvimento cognitivo aparente entre os 14 e 24 meses e estatura geralmente inferior a 110 cm.
- Forma intermediária ou moderada (síndrome de Hurler-Scheie): esses pacientes costumam apresentar evidência clínica da doença entre os 3 e 8 anos de idade. A baixa estatura final é relevante, a inteligência pode ser normal e a sobrevivência até a idade adulta é comum.
- Forma atenuada (síndrome de Scheie): os sintomas desses pacientes costumam iniciar-se entre os 5 e 15 anos de idade e progredem de forma lenta.

Causas

A MPS I é causada pela atividade deficiente da alfa-L-iduronidase (IDUA), enzima codificada pelo gene IDUA. A IDUA é responsável pela clivagem dos resíduos de ácido idurônico dos glicosaminoglicanos (GAG) heparan e dermatan sulfato. Na MPS ocorre o acúmulo desses GA parcialmente degradados no interior dos lisossomos e o aumento da sua excreção na urina.



Sintomas

- Características faciais sugestivas de doença lisossômica (face de “depósito”);
- Otite média e infecções respiratórias superiores precoces e de repetição, excluídas outras causas mais frequentes;
- Hérnia inguinal ou umbilical, especialmente se ambas e em crianças, excluídas outras causas mais frequentes;
- Hepatoesplenomegalia, excluídas outras causas mais frequentes;
- Alterações esqueléticas ou articulares típicas (disostose múltipla, giba, limitação da amplitude de movimento das articulações);
- Mãos em garra;
- Alterações oculares características (opacificação bilateral da córnea);
- Síndrome do túnel do carpo em crianças.