

Tratamento

O tratamento dos pacientes com MPS VII envolve equipe multidisciplinar e inclui intervenções inespecíficas, realizadas no nível do fenótipo clínico (como cirurgias para correção das alterações esqueléticas) realizadas no nível da proteína mutante (como a TRE intravenosa).

O transplante de células tronco-hematopoiéticas (TCTH) não está indicado em pacientes com MPS VII devido à alta heterogeneidade e limitações dos estudos existentes até o momento.

Tratamento disponível no CEAf:

ALFAVESTRONIDASE - 10mg - solução injetável – frasco de 5 mL



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 VII

MPS VII - Síndrome de Sly



Introdução

A mucopolissacaridose tipo VII (MPS VII), também conhecida como Síndrome de Sly, é uma doença lisossômica, autossômica recessiva, extremamente rara, crônica, debilitante e associada a óbito precoce. Em todo o mundo, a incidência de MPS VII é de aproximadamente 1:300.000 a 1:2.000.000 casos por nascidos vivos e é inferior a 200 pacientes por ano.

No Brasil, a incidência de MPS VII foi estimada em 0,026 casos por 100.000 nascidos vivos, tendo sido confirmados 21 casos no período de 1982 e 2019.

Os principais comprometimentos da doença: ossos e articulações, vias respiratórias, sistema cardiovascular e das funções cognitivas. Pode haver ainda o engrossamento progressivo das feições, a opacificação das córneas, aumento de fígado e baço, acometimento das válvulas cardíacas, rigidez nas articulações e alteração no crescimento.

Causas

A MPS VII ocorre devido à presença de variantes patogênicas bialélicas no gene GUSB que codifica a beta-glicuronidase (GUSB), está localizado no cromossomo 7q21–q22. A GUSB tem papel essencial na degradação deglicosaminoglicanos (GAG), especialmente sulfato de condroitina (SC), sulfato de dermatan (SD) e sulfato de heparan (SH), que são constituintes do tecido conjuntivo.

A atividade deficiente da GUSB resulta em degradação parcial e acúmulo de GAG em lisossomos de vários tecidos por todo o corpo, incluindo o sistema nervoso central (SNC), com consequente dano celular e disfunção orgânica. As MPS são diagnosticadas de acordo com a observação dos diversos sintomas, além de exames de urina específicos (que analisam a quantidade de GAGs excretada) e pela dosagem da enzima deficiente.

Sintomas

As manifestações clínicas da MPS VII incluem macrocefalia, face infiltrada, pescoço curto, opacidade da córnea, pectus carinatum, hepatomegalia, esplenomegalia, hérnia umbilical, hérnia inguinal, disostose múltipla, hipoplasia do processo odontoide, hipertricose, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e hidrocefalia; além disso, infecções respiratórias são comuns nesses indivíduos.

