

A ESTOMATOLOGIA NA MUCOPOLISSACARIDOSE

– O *status-quo* desta entidade –

Rafaela Vaz¹, Joaquim Ferreira², Lia Jorge³, Álvaro Rodrigues³, Sónia Viegas⁴

¹ Interna de formação específica de Estomatologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia | Espinho

² Interno de formação específica de Estomatologia, Centro Hospitalar Universitário de São João

³ Assistente hospitalar de Estomatologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia | Espinho

⁴ Assistente hospitalar graduada e directora de Serviço, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia | Espinho

INTRODUÇÃO

As mucopolissacaridoses (MPS) são um sub-grupo das doenças lisossomais de sobrecarga, causadas por deficiências em enzimas lisossomais, que catalisam a degradação dos glicosaminoglicanos (também designados GAGs ou mucopolissacarídeos), que se acumulam nos lisossomas de diferentes órgãos e tecidos. Estão descritos **sete** tipos de MPS.

As MPS têm apresentação multissistémica, com diferentes graus de gravidade e evolução variável.

Sendo patologias de apresentação heterogénea, são, consequentemente, de diagnóstico difícil.

O comprometimento estomatológico destes doentes é representativo e impõe uma avaliação intra e extra-oral rigorosa. São características fenotípicas destes doentes, na sua maioria, a presença de nanismo, organomegalias, infeções respiratórias recorrentes, hérnias, rigidez articular, disostose múltipla, fácies grosseira e, em certos casos, atraso neurocognitivo.

Os sintomas apresentados pelas MPS dependem essencialmente do tipo de GAG que se acumula.

Neste contexto, apresentamos diversos casos clínicos de doentes com diferentes MPS, pretendendo incidir no estudo das principais alterações estomatológicas inerentes, bem como na sua abordagem terapêutica.

DESCRIÇÃO DO CASO CLÍNICO

MUCOPOLISSACARIDOSE (OMIM #29)	DOENÇA/SÍNDROME	DEFICIÊNCIA ENZIMÁTICA	GAGs EXCRETADOS
MPS III #201911	Hurler syndrome	Alpha-L-iduronidase	Dermatan sulphate Heparan sulphate
MPS IIS #201915	Hurler-Scheie syndrome	Alpha-L-iduronidase	Dermatan sulphate Heparan sulphate
MPS II (queratina V) #201916	Scheie syndrome	Alpha-L-iduronidase	Dermatan sulphate Heparan sulphate
MPS II A #252945	Hunter syndrome (severe)	Iduronate sulfatase	Dermatan sulphate Heparan sulphate
MPS II B #252947	Hunter syndrome (mild)	Iduronate sulfatase	Dermatan sulphate Heparan sulphate
MPS III A #252949	Sanfilippo syndrome A	Sulfamidase	Heparan sulphate
MPS III B #252949	Sanfilippo syndrome B	N-acetyl-alpha-glucosaminidase	Heparan sulphate
MPS III C #252949	Sanfilippo syndrome C	N-acetyl-transferase	Heparan sulphate
MPS III D #252949	Sanfilippo syndrome D	N-acetylglucosamine-6-sulfatase	Heparan sulphate
MPS IV A #252950	Morquio syndrome A	N-acetyl-galactosamine-6-sulfatase	Keratan sulphate
MPS IV B #252950	Morquio syndrome B	Beta-galactosidase	Keratan sulphate
MPS VI A #252950	Maroteaux-Lamy syndrome A	Arylsulfatase B	Dermatan sulphate
MPS VI B #252950	Maroteaux-Lamy syndrome B	Arylsulfatase B	Dermatan sulphate
MPS VII #252920	Sly syndrome	Beta glucuronidase	Dermatan sulphate Heparan sulphate Chondroitin sulphate
MPS IX #201912	Hyaluronidase deficiency	Hyaluronidase	AH

QUADRO 1 - Estão descritos 7 tipos de MPS, de acordo com a enzima deficiente implicada no catabolismo dos glicosaminoglicanos.

APRESENTAÇÃO CLÍNICA:

- Aspecto facial grosseiro (**I-H, II, VI, VII**);
- Cabelo denso, fortes e abundantes;
- Macrocefalia;
- Hipertelorismo ocular;
- Exoftalmia;
- Opacificação da córnea;
- Depressão e alargamento da raiz do nariz;
- Narinas largas e antevertidas;
- Lábios espessos e salientes;
- Macroglossia.

FACE



FIG. 1 e 2 - Doente com MPS tipo VI

FIG. 3 e 4 - Doente com MPS tipo I

DENTIÇÃO

- Majoritariamente cáries e doença periodontal.
- Oclusão:
 - Limitação da abertura de boca;
 - Mordida aberta anterior;
 - Cruzamentos posteriores;
 - Rotação e apinhamento dentários;
 - Diasemas.
- Displasia de esmalte do tipo hipoplásico.
- Alteração da forma e tamanho dos dentes (microdontia de definitivos e dentes conóides).
- Dentina dos deciduos caracterizada por túbulos dentinários extremamente estreitos.



FIG. 5, 6 e 7 - Alterações dentárias em doentes com MPS.

ESTRUTURAS MOLES E DURAS

- Lábios espessos;
- Hiperplasia gengival;
- Maior incidência de gengivorragias associadas a gengivite marginal;
- Macroglossia;
- Grande prevalência de interposição-lingual;
- Alterações do palato: em ogiva ou largo e baixo.

IMAGIOLOGIA:

ALTERAÇÕES ESQUELÉTICAS

- Corpo mandibular largo;
- Ramo mandibular curto;
- Protrusão mandibular;
- Córtex irregular;
- Malformação da cavidade articular e do condílo;
- Processo coronoide largo;
- Achatamento da chanfradura mandibular.

ALTERAÇÕES DENTÁRIAS

- Número:** agenesias e supranumerários (**++ MPS II e IV**);
- Forma:** constrição cervical, taurodontia, obliteração pulpar, geminação, fusão ou concrescência;
- Estrutura:** atraso na formação do gérmen e da raiz, dilatações radiculares, espessamento do folículo dentário (em todos os doentes);
- Posição:** atraso na erupção (aumento da retenção de deciduos ou atraso na erupção de definitivos) e impaction;
- Erupção:** ectopia ou transposição dentária.

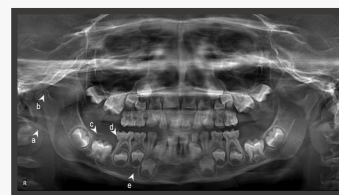


FIG. 8 - Exemplo de ortopantomografia de doente com MPS - VI. É possível verificar calcificação do ligamento estilo-hioideo (**A**), defeito do condílo (**B**), aumento dos folículos dentários (**C**: 46, 36, 26), polpa dentária com três cornos (**D**: 75, 85) e alteração trabecular tipo osteoporose (**E**).

DISCUSSÃO E CONCLUSÕES

Os doentes com MPS podem apresentar elevada prevalência de atraso na erupção dentária, alteração da morfologia dentária e oclusal, cárie dentária e gengivorragia. Têm-se verificado atrasos significativos no diagnóstico correcto desta patologia, impedindo uma intervenção atempada, o que poderia evitar a progressão da doença e prevenir a ocorrência de danos irreversíveis. Apesar de alguns resultados promissores do tratamento enzimático e génico, desconhece-se o impacto na saúde oral com este tipo de terapêutica. Deste modo, os doentes devem ser submetidos a uma avaliação e cuidados estomatológicos iguais aos da população geral. O transplante de medula óssea, que tem sido realizado sobretudo em doentes com o subtipo **I-H**, foi até agora a única intervenção com resultados clínicos. Quando bem sucedido, melhorou a doença somática à exceção das manifestações ósseas, mas o prognóstico neurológico manteve-se muito variável. Dado o seu elevado risco de mortalidade e morbidade, esta abordagem terapêutica deve ser ainda considerada experimental. As MPS levam na maior parte dos casos a uma diminuição acentuada da esperança e, mais importante, da qualidade de vida. Embora o tratamento de suporte possa minorar o sofrimento destas famílias, a única medida interventiva eficaz consiste no planeamento familiar com diagnóstico pré-natal.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Balkaya, EK, et al. Oral health status in patients with mucopolysaccharidosis. The Turkish Journal of Pediatrics. 2018, Vol 60, Num 4, DOI: 10.24953/turkjped.2018.04.007. www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30055821

care-on-wales.org

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19473008

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25504220

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25504220

Antunes, Lúcia, et al. Dental findings and oral health status in patients with mucopolysaccharidosis: a case series. Acta Odontologica Scandinavica, 2013, 71:1, 157-167, DOI: 10.1111/odont.12157

WIEDEMANN, Hans-Rudolf, et al. Atlas de Síndromas Clínicas Diagnósticas. 3.ª Edição. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19473008>