

INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA – IMIP

**CONSELHO NACIONAL DE DESENVOLVIMENTO CIENTÍFICO E
TECNOLÓGICO - CNPq**

PROGRAMA DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA

Qualidade de vida em crianças e adolescentes com mucopolissacaridose fazendo uso de terapia enzimática atendidas no centro de referência de Pernambuco

Artigo apresentado para conclusão do Programa de Iniciação Científica do IMIP/CNPq e Trabalho de Conclusão de Curso de Graduação em Enfermagem pela Faculdade Pernambucana de Saúde.

Aluno do Programa de Iniciação Científica: Carmen Dolores Rodrigues Pitanga de Macêdo

Alunos colaboradores: Luana Barbosa da Silva Monte e Verônica Borges

Orientação: Maria de Fátima Costa Caminha

Co-orientações: Rutheanne Melo de Siqueira, José Natal Figueiroa e Marcelo Kerstenetzky

Recife, 2014

➤ **Aluno PIBIC:**

Carmen Dolores Rodrigues Pitanga de Macêdo
Acadêmica de Enfermagem pela Faculdade Pernambucana de Saúde - FPS
Telefone : (81) 96157316
Email : carmenpitanga@hotmail.com

➤ **Orientadora:**

Maria de Fátima Caminha
Doutora em Nutrição pela UFPE, 2009
Docente e Pesquisadora do IMIP
Telefone: (81) 81730087
E-mail: fatimacaminha@imip.org.br

➤ **Co-orientadores:**

Rutheanne Melo de Siqueira
Residente de Enfermagem em Saúde da Criança
Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira - IMIP
Telefone: (81) 9215-1340
E-mail: rutheanne@gmail.com
Marcelo Soares Kerstenestzky
Coordenador do CETREIM (Centro de tratamento para erros inatos do metabolismo)
Médico do ambulatório de hepatologia do IMIP
Telefone: (81) 99046263
E-mail: marceloskhepato@uol.com.br
José Natal Figueiroa
Doutor em Saúde Materno Infantil pelo IMIP, 2012
Docente e Pesquisador do IMIP
Telefone: (81) 21224756
E-mail: natal@imip.org.br

Alunos Colaboradores:

Luana Barbosa da Silva Monte
Acadêmica de Enfermagem pela Faculdade Pernambucana de Saúde - FPS
Telefone: (81) 9641-3761
E-mail: luana_monte@hotmail.com

Verônica de Arruda Borges
Acadêmica de Enfermagem pela Faculdade Pernambucana de Saúde - FPS
Telefone: (81) 9966-8512
E-mail: nonyarruda@gmail.com

➤ **Pesquisa:**

Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira – IMIP

RESUMO

Cenário: Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças metabólicas hereditárias, advindas de erros inatos do metabolismo, impossibilitando o adequado funcionamento de enzimas lisossomais, afetando o metabolismo de glicosaminoglicanos. Órgãos vitais são lesados comprometendo a saúde e o cotidiano dos indivíduos prejudicando-lhes a qualidade de vida. **Objetivo:** Descrever a qualidade de vida de crianças e adolescentes com mucopolissacaridose fazendo uso de Terapia de Reposição Enzimática (TER) no centro de referência em Pernambuco. **Métodos:** Estudo tipo série de casos realizado no Centro de Tratamento para Erros Inatos do Metabolismo (CETREIM) do Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira (IMIP) e centros por ele gerenciado (Hospital Dom Malan em Petrolina e Hospital Regional Inácio de Sá em Salgueiro), nos meses de setembro e outubro de 2013. A população constituiu-se das crianças e adolescentes com MPS fazendo Terapia de Reposição Enzimática em Pernambuco. Características sociodemográficas e de qualidade de vida foram coletadas através do “Pediatric Quality of Life Inventory (Peds-QL)” e dados analisados no Stata 12.1. Realizada análise descritiva, calculadas frequências absoluta e relativa. **Resultados:** 30 sujeitos realizavam TRE em Pernambuco, sendo um excluído por não haver representante legal. A idade variou entre 02 e 18 anos. Prevaleceu o sexo masculino. Identificou-se grandes dificuldades no domínio físico. No domínio emocional, a dor, tristeza, medo, raiva e dificuldade para dormir se apresentaram como grandes comprometimentos. Evidenciou-se dificuldades na interação social e o domínio escolar foi prejudicado em 100% devido à falta de condições de acompanhar a turma.

Descritores em saúde: qualidade de vida, mucopolissacaridose, erros inatos do metabolismo e terapia de reposição enzimática.

ABSTRACT

Scenario: Mucopolysaccharidosis (MPS) are inherited metabolic diseases resulting from inborn errors of metabolism, preventing the proper functioning of lysosomal enzymes, affecting the metabolism of glycosaminoglycans. Vital organs are damaged, compromising the health and daily lives of individuals thus harming their quality of life.

Objective: To describe the quality of life of children and adolescents with mucopolysaccharidosis making use of enzyme replacement therapy (ERT) in the center of reference in Pernambuco. **Methods:** A case series conducted at the Treatment Center for Inborn Errors of Metabolism (CETREIM) of the Institute of Integrative Medicine Prof. Fernando Figueira (IMIP) and centers managed by it (Dom Malan Hospital in Petrolina and Regional Hospital Inácio de Sá in Salgueiro) from September to October 2013. The population consisted of children and adolescents with MPS making enzyme replacement therapy in Pernambuco. Sociodemographic and quality of life characteristics were collected through the "Pediatric Quality of Life Inventory (Peds-QL)" and data analyzed using Stata 12.1. Descriptive analysis was performed and absolute and relative frequencies were calculated. **Results:** 30 subjects performed ERT in Pernambuco, one being excluded for not having a legal representative. Age ranged between 2 and 18 years old. Males prevailed. We identified major difficulties in the physical and emotional realm: pain, sadness, fear, anger and trouble sleeping were presented as major commitments. Difficulties in social interaction became evident and the school performance was impaired in 100% of the cases due to subjects' lack of conditions to keep up with their class.

Health descriptors: quality of life, mucopolysaccharidosis, inborn errors of metabolism and enzyme replacement therapy.

I. INTRODUÇÃO

Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças metabólicas hereditárias advindas de erros inatos do metabolismo (EIM) que podem gerar a falta de funcionamento adequado de determinadas enzimas lisossômicas e afetando o catabolismo de glicosaminoglicanos (GAGs) que participam de inúmeras reações químicas no organismo, responsáveis pela manutenção da vida e da saúde.^{1,2}

Erros inatos do metabolismo (EIM) pertencem a um grupo de doenças genéticas particularmente muito raras, e no que tange à classificação, apresentam suas alterações metabólicas de forma diversificada, podendo ser classificada em categoria 1 – modificações que acometem um único sistema orgânico, ou exclusivamente a um órgão, como o sistema imunológico e os fatores de coagulação ou túbulos renais e eritrócitos; categoria 2 – envolvem determinadas doenças que apresentam defeito bioquímico, afetando uma via metabólica comum a diversos órgãos, ou ainda, restringem-se unicamente a um órgão, produzindo manifestações humorais e sistêmicas.³ A categoria 2 é subdividida em três grupos: Grupo I: Distúrbios de síntese ou catabolismo de moléculas complexas; Grupo II: Erros inatos do metabolismo intermediário que culminam em intoxicação aguda ou crônica; Grupo III: Deficiência na produção ou utilização de energia.⁴

As MPSs encontram-se classificadas na categoria 2 do grupo II dos EIM.³ Foi inicialmente descoberta apenas como mucopolissacaridase pelo médico canadense Charles Hunter, em 1917.⁵ Anos depois, concluiu-se que a doença apresentava sete diferentes variações: MPS I (síndrome de Hunter, Hunter-Scheie e Scheie); MPS II (síndrome de Hunter); MPS III (síndrome de Sanfilippo); MPS IV (síndrome de Mórquio); MPS VI (síndrome de Maroteaux – Lamy) e MPS VII (síndrome de Sly).¹

Os sinais e sintomas das mucopolissacaridoses possuem semelhanças aos de outras patologias, acarretando dificuldade no diagnóstico.⁶ Dessa forma, a insuficiência de estudos e a ausência de dados epidemiológicos, tornam difícil estimar a prevalência das Mucopolissacaridoses.⁷ Entretanto, estudo entre os anos de 1975 e 2008, realizado na República Tcheca, identificou a incidência de 3,72 casos para cada 100.000 nascidos vivos. O estudo aponta 3,53 casos na Alemanha; 4,8 casos em Portugal e 4,44 casos na Austrália para cada 100.000 nascidos vivos.⁸

É comum que essa doença se apresente na infância, fase na qual os sintomas clínicos estão ausentes principalmente ao nascimento. Isso torna a expectativa de vida reduzida já que a maioria dos pacientes é composta por crianças e adolescentes.⁹ As manifestações clínicas caracterizam-se através de enfermidades crônicas, cursando progressivamente. O excessivo acúmulo de GAGs nos tecidos fazem com que seja exteriorizado fenótipo dismórfico, com face característica, acometimento multisistêmico, especialmente nos sistemas esquelético, visceral, neurológico, oftalmológico e cardiológico, podendo inclusive afetar as funções cognitivas.⁽⁹⁻¹⁵⁾

Atualmente, o tratamento é feito através da Terapia de Reposição Enzimática (TRE). Os efeitos da reposição, comprovadamente reduzem as complicações da doença, mas, seu uso torna-se limitado por decorrência de elevados custos e a falta de comprovação científica com respaldo na literatura.¹⁶ Por outro lado, recentemente, ao se investigar o efeito da TRE na função cognitiva de pacientes com MPS I submetidos a TCH (Transplante de Células Hematopoiéticas), sugeriu-se que a utilização da TRE nos primeiros dois anos após o TCH melhorou os resultados cognitivos.¹⁷

Os sinais e sintomas apresentados por pacientes com MPS, apesar da realização da reposição enzimática, podem acarretar dificuldades na vida em geral, influenciando seu cotidiano e conseqüentemente na qualidade de vida desses sujeitos.^(9-15,18) O termo

“qualidade de vida” relacionado a saúde é caracterizado a partir da percepção do próprio acometido e das pessoas que os cercam.¹⁹

De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS) - “Qualidade de vida é a percepção do indivíduo, de sua posição na vida, no contexto da cultura e sistema de valores nos quais ele vive e em relação às suas metas, expectativas, padrões e interesses”.²⁰

Para avaliar a qualidade de vida dessas crianças, pode ser utilizado um questionário genérico para doenças crônicas denominado Pediatric Quality of Life Inventory (Peds-QL),²¹ validado na versão brasileira por Klatchoian et al. (2001).²² O instrumento inclui auto avaliação para crianças e adolescentes entre 5 e 18 anos e questionários para os pais das crianças e adolescentes entre 2 e 18 anos. Sendo assim, pretende-se descrever a qualidade de vida de crianças e adolescentes com mucopolissacaridose fazendo uso de terapia de reposição enzimática (TRE) atendidas no centro de referência em Pernambuco para tratamento de erros inatos do metabolismo, utilizando o questionário genérico Peds-QL.

II. MÉTODOS

Série de casos cuja coleta de dados foi realizada no período de setembro a outubro de 2013 no Centro de Tratamento para Erros Inatos de Metabolismo (CETREIM) do Instituto de Medicina Integral Prof. Fernando Figueira (IMIP) e nos centros também por ele gerenciado (Hospital Dom Malan em Petrolina e Hospital Regional Inácio de Sá em Salgueiro). A população foi constituída por todas as crianças e adolescentes com diagnóstico confirmado de MPS e fazendo uso da TRE atendidos no CETREIM do IMIP e centros que são por ele gerenciados. A coleta dos dados foi realizada através da aplicação de formulário aos representantes legais para descrever as características sociodemográficas e do questionário de qualidade de vida relacionado à saúde “*Pediatric Quality of Life Inventory (Peds-QL)*”, optou-se que ambos fossem respondidos pelo representante legal (genitores ou responsável pelos cuidados diários dos sujeitos). O questionário de qualidade de vida possui 23 itens que abrangem: 1) dimensão física (oito itens), 2) dimensão emocional (cinco itens), 3) dimensão social (cinco itens), e 4) dimensão escolar (cinco itens). Os itens foram classificados em: nunca, quase nunca, algumas vezes, frequentemente e quase sempre. Foi considerada dificuldade em cada item/dimensão a partir da resposta “quase nunca”. Os dados foram digitados em uma planilha no programa EXCEL em dupla entrada, validados no Epi Info 3.5.2 e analisados no Stata 12.1. Realizada análise descritiva, sendo calculadas as frequências absolutas e relativas. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do IMIP, protocolo no. 3477-13 em Reunião Ordinária de 13 de março de 2013.

III. RESULTADOS

Durante o período do estudo foram identificados 30 sujeitos que realizavam TRE em Pernambuco. Um paciente foi excluído por não haver representante legal que aceitasse o convite para participar do estudo. A idade variou de 2 a 18 anos. Na Tabela 1 estão descritas as variáveis sociodemográficas. Das 29 crianças e adolescentes estudadas, prevaleceu o sexo masculino (69,0%), a raça branca (48,3%), frequentando escola (62,1%), procedência do interior (58,6%), residindo em casa de alvenaria (82,8%), sendo a mãe o principal cuidador (93,1%). Ainda relacionado ao cuidador, verificou-se que, 62,1% não possuíam trabalho remunerado.

Tabela 1 – Distribuição de frequência das variáveis sociodemográficas das crianças e adolescentes com mucopolissacaridose fazendo uso de terapia de reposição enzimática atendidas no centro de referência em Pernambuco para tratamento de erros inatos do metabolismo em 2013.

Variáveis	n = 29	(%)
Gênero		
Masculino	20	69,0
Feminino	9	31,0
Raça		
Branca	14	48,3
Preta	2	6,9
Parda	13	44,8
Frequente Escola		
Sim	18	62,1
Não	11	37,9
Procedência		
Interior	17	58,6
Região Metropolitana	12	41,4
Tipo de Moradia		
Casa de Alvenaria	24	82,8
Apartamento	5	17,2
Cuidador		
Mãe	27	93,1
Outros	2	6,9
Ocupação do Cuidador		
Trabalha fora de casa	5	17,2
Trabalha em casa	6	20,7
Não possui trabalho remunerado	18	62,1

Duas crianças não estavam frequentando a escola no momento da entrevista por apresentarem problema de saúde. Uma delas estava com hérnia inguinal que causava muita dor e aguardava cirurgia para retornar, e a outra passou um tempo doente só devendo retornar à escola no ano seguinte.

Na tabela 2 estão descritas as distribuições de frequências das dificuldades nos domínios físico, emocional, social e escolar das crianças e adolescentes com mucopolissacaridose fazendo uso de TRE. No que se refere ao domínio físico, mais de 50% dos sujeitos possuía alguma dificuldade, variando de 51,7% (levantar coisas pesadas) a 69,0% (praticar esportes). No domínio emocional, apenas um paciente nunca sentiu dor, a tristeza prevaleceu em 100% deles, o medo em 84,0%, assim como a raiva e a dificuldade para dormir em 88%. Mais de 80% sentia falta de energia e preocupação com o que acontecerá consigo. No domínio social, mais de setenta por cento (75,9%) tinha dificuldade para conviver com outras crianças/adolescentes e todos os sujeitos referiram o fato de que as outras crianças/adolescentes implicavam com eles. As frequências de outras crianças/adolescentes não quererem ser seus amigos, dificuldade para fazer coisas que pessoas da sua idade faziam e para acompanhar pessoas da sua idade foi de 86,2%, 69,0% e 62,1%, respectivamente. No domínio escolar, a frequência à escola foi prejudicada em 100% dos sujeitos. Apenas 20,0% nunca possuíam dificuldade em prestar atenção na aula, assim como esquecia as coisas. 65% possuíam dificuldade para acompanhar a turma.

Tabela 2 - Distribuição de frequência das dificuldades nas dimensões física, emocional, social e escolar das crianças e adolescentes com mucopolissacaridose fazendo uso de terapia enzimática atendidos no Centro de Referência em Pernambuco para tratamento de erros inatos do metabolismo em 2013.

Dificuldades	Domínios									
	Nunca		Quase nunca		Algumas vezes		Frequentemente		Quase sempre	
	n	%	n	%	N	%	n	%	n	%
Físico										
Andar mais de um quarteirão (n=29)	11	38,0	1	3,4	3	10,3	3	10,3	11	38,0
Correr (n=29)	11	38,0	5	17,2	5	17,2	3	10,3	5	17,2
Praticar Esportes (n=29)	9	31,0	4	13,8	4	13,8	4	13,8	8	27,6
Levantar coisas pesadas (n=29)	14	48,3	2	6,9	2	6,9	4	13,8	7	24,1
Tomar banho sozinho (n=29)	13	44,8	2	6,9	4	13,8	4	13,8	6	20,7
Ajudar nas tarefas domésticas (n=29)	11	38,0	1	3,4	5	17,2	2	6,9	10	34,5
Emocional*										
Sentir dor (n=29)	1	3,4	4	13,8	11	38,0	9	31,0	4	13,8
Sentir falta de energia (n=29)	4	13,8	1	3,4	5	17,2	2	6,9	17	58,6
Medo (n=25)	4	16,0	4	16,0	7	28,0	3	12,0	7	28,0
Tristeza (n=24)	0	0	2	8,3	10	41,7	7	29,2	5	20,8
Raiva (n=24)	3	12,0	8	32,0	8	32,0	4	16,0	2	8,0
Dificuldade para dormir (n=25)	3	12,0	0	0	2	8,0	2	8,0	18	72,0
Preocupação com o que acontecerá consigo (n=22)	2	9,1	1	4,5	7	31,8	3	13,6	9	41,0
Social										
Dificuldade para conviver com outras crianças (n=29)	7	24,1	1	3,4	2	7,0	3	10,3	16	55,2
Outras crianças/ adolescentes não querem ser seus amigos (n=29)	4	13,8	1	3,4	4	13,8	7	24,1	13	44,9
Outras crianças/ adolescentes implicam com ele (a) (n=29)	0	0	1	3,4	5	17,2	5	17,2	18	62,1
Dificuldade para fazer coisas que pessoas da sua idade fazem (n=29)	9	31,0	3	10,3	9	31,0	4	13,8	4	13,8
Dificuldade para acompanhar pessoas da sua idade (n=29)	11	37,9	3	10,3	6	20,7	2	6,9	7	24,1
Escolar**										
Dificuldade em prestar atenção na aula (n = 20)	4	20,0	0	0	5	25,0	0	0	11	55,0
Esquece as coisas (n=20)	4	20,0	0	0	3	15,0	3	15,0	10	50,0
Dificuldade para acompanhar a turma (n=20)	7	35,0	4	20,0	1	5,0	3	15,0	5	25,0
Falta a aula por não estar se sentindo bem (n=20)	0	0	1	5,0	6	30,0	9	45,0	4	20,0
Falta aula para ir ao médico ou ao hospital (n=20)	0	0	18	90,0	2	10,0	0	0	0	0

* A amostra variou por se tratar de aspectos subjetivos em que algumas mães não souberam responder; ** Resposta referente ao desempenho da criança na escola enquanto estava frequentando a aula.

IV. DISCUSSÃO

Sabendo-se das dificuldades apresentadas pelos pacientes na sua rotina de vida, especialmente em crianças e adolescentes com MPS, os resultados desse estudo não demonstraram surpresas, uma vez que no domínio físico, dimensão importante por repercutir nas dimensões social, emocional e escolar, observou-se grande comprometimento, pois a maioria possuía alguma dificuldade, desde levantar coisas pesadas (51,7%), até à prática de algum esporte (69,0%). As manifestações clínicas limitam as atividades diárias e a capacidade funcional dos indivíduos com MPS interferindo na qualidade de vida dos mesmos.¹¹ É conhecido que para ocorrer o desenvolvimento do sistema motor três fatores são essenciais: o grau de amadurecimento do sistema nervoso, do comportamento e do ambiente, estes associados com a afetividade e a psicomotricidade.¹² Segundo Iwabe (2010), as crianças e adolescentes que possuem MPS apresentam um déficit a nível cerebral nos primeiros meses de vida, o que condiciona a uma falha no desenvolvimento do sistema neuromotor.¹³ Nas alterações osteoarticulares relacionadas à MPS encontram-se a diminuição da mobilidade articular e da destreza, mãos em garra, malformações na região clavicular e quadril, escoliose e cifose.¹¹⁻¹⁴ Essas condições fazem com que haja uma incapacidade na realização de atividades que necessitem o uso de qualquer tipo de esforço, impossibilitando que essas crianças e adolescentes possam realizar atividades de autocuidado, afetando conseqüentemente sua qualidade de vida.¹⁵

No domínio emocional, o medo, a raiva e a dificuldade para dormir pontuaram mais de 80%, apenas um paciente nunca sentiu dor, mas a tristeza prevaleceu em 100% deles. Dos 29 entrevistados, 22 referiram ter algum grau de dificuldade para dormir. O sono e repouso são indispensáveis para uma recuperação de qualidade, é o momento de reorganização funcional do sistema nervoso necessário para garantir o equilíbrio físico e mental da criança.²³ De acordo com a Sociedade Americana de Dor e a Agência Americana de Pesquisa e Qualidade de Vida em Saúde Pública, a dor é considerada como o quinto sinal vital e assim como os outros sinais vitais deve ser avaliada e registrada adequadamente. A dor propicia uma das principais causas de sofrimento humano, alterando o seu estado físico e psicossocial, comprometendo sua qualidade de vida, não

sendo diferente do que foi detectado no presente estudo, onde 96,6% referem algum grau de dor. Conforme Skevington (1998) há uma estreita relação entre a dor, o desconforto e a qualidade de vida. A dor tem efeito significativo na vida de um indivíduo passando a ser padrão na mensuração da saúde, interferindo na maioria dos parâmetros para classificação da qualidade de vida, excluindo-se apenas os aspectos espirituais/religiosos/crenças pessoais. Quando não há dor, detecta-se melhor qualidade de vida nas pessoas se comparadas às que apresentam quadros de dor. Nesses casos a intensidade e duração concorrem para um decréscimo na qualidade de vida.²⁴ A tristeza foi relatada por todas as 29 crianças /adolescentes participantes do estudo atual. Resultado preocupante, pois a tristeza pode sinalizar um estado afetivo normal como também, manifestação clínica de uma doença ou síndrome. Representa uma resposta universal humana relacionada às condições de adversidade, tais como derrota, perdas, desapontamentos. É considerada um sinal de alerta nos mais variados quadros clínicos.²⁵

No domínio social, foi percebido que 75,9% dos sujeitos apresentam dificuldade de convivência em relação às crianças de igual idade. Aspectos marcantes na fisionomia gerados pelas dismorfias e déficits sensoriais, interferem na sua autoestima gerando dificuldades de relacionamento e inibição na capacidade de acompanhamento das atividades básicas da vida diária limitando o convívio social.¹⁸

O domínio escolar dentre as dimensões avaliadas foi um dos que apresentou maior dificuldade, o que não foi diferente do que se esperava, uma vez que os tratamentos, condições físicas limitadas e hospitalizações causam absenteísmo escolar que comprometem a interação com professores e outras crianças, provocando uma lacuna na situação escolar. Crianças/adolescentes acometidos por doença crônica podem se sentir diferentes por necessitarem de cuidados especiais, como uso de medicamentos, limitações motoras e sensoriais, diminuindo-as em relação aos seus pares. Sentimentos de inferioridade provocam prejuízos em seus relacionamentos, interferindo na aquisição de competências desenvolvidas nas relações sociais.²³ Ademais, a capacidade de aprendizado também fica prejudicada pelos déficits auditivos e oftálmicos, visto que alguns pacientes apresentam opacificação da córnea, papiledema, catarata, degeneração vítrea e cegueira

^{21-8,15}, interferindo sobremaneira no aprendizado escolar e, conseqüentemente, na qualidade de vida. Outro fator que também corrobora para o déficit escolar que ficou evidente no presente estudo foi a grande distância percorrida entre a moradia e o centro de reposição enzimática, já que 58,6% das crianças/adolescentes em tratamento provém do interior.

V. CONCLUSÃO:

Os resultados apontaram que dentre as dimensões avaliadas, as dificuldades físicas são as que mais interferem na qualidade de vida de todos os envolvidos na pesquisa acometidos pela doença. Tais dificuldades trazem sérios transtornos nos domínios social, emocional e na escolaridade dos sujeitos. Fica claro a necessidade de um aprofundamento por parte dos profissionais de saúde no sentido de desenvolverem meios que antecipem o diagnóstico, visto que o diagnóstico precoce, isso é, na menor idade, constitui o melhor caminho para que o portador da doença tenha uma qualidade de vida mais favorável.

Ficou evidente nesse estudo que os portadores de MPS em terapia enzimática, além desse recurso, necessitam de um acompanhamento multiprofissional no qual o desempenho específico de cada área atuem paralelamente, como, cuidados de fisioterapia, odontologia, fonoaudiologia, psicologia, tornando possível fornecer suporte nas complicações surgidas. Faz-se necessário estabelecer metas para captar e promover conhecimentos aos principais cuidadores a cerca das manifestações da doença, das suas necessidades e limitações para que eles forneçam o máximo de independência nas atividades básicas da vida diária dessas crianças e adolescentes gerando uma melhor qualidade de vida.

IV. REFERÊNCIAS

1. Micheletti C, Martins AM. Mucopolissacaridoses: Manual de Orientações. Universidade Federal de São Paulo – Escola Paulista de Medicina, Agosto/2002. Disponível em: <http://www.unifesp.br/centros/creim/downloads/gz-mps-apostila-2003.pdf>
Acesso: 1 de abril de 2013.
2. Diniz D, Medeiros M, Schwartz IVD. Consequências da judicialização das políticas de saúde : custos de medicamentos para as mucopolissacaridoses. Cad. Saúde Pública. 2012; 28(3): 479–89.
3. Araujo APQC. Psychiatric features of metabolic disorders. Rev Psiq Clin.2004; 31(6): 285-9.
4. Martins AM. Inborn errors of metabolism: a clinical overview. Sao Paulo Med J/Rev Paul Med. 1999; 117(6):251-65.
5. Poupetova H, Ledvinová J, Berná L, Dvoráková L, Kozich V, Elleder M. The birth prevalence of lysosomal storage disorders in the Czech Republic: comparison with data in different populations. J Inherit Metab Dis. 2010;33(4):387-96.
6. Souza ICN, Martins AM, D’Almeida V, Silva LCS. Triagem urinária para erros inatos do metabolismo em crianças com atraso no desenvolvimento. Rev Para Med. 2007; 21(2): 23-28.
7. El Husny AS, Fernandes-Caldato MC. Erros inatos do metabolismo: revisão de literatura. Rev Para Med. 2006; 20 (2): 41-45.
8. Cardoso-Santos A, Azevedo AC, Fagondes S, Burin MG, Giugliani R, Schwartz IV. Mucopolysaccharidosis type VI (Maroteaux-Lamy syndrome): assessment of joint mobility and grip and pinch strength. J Pediatr. 2008;84:130-5.
9. Bôas V, Silva F, Fernandes DJ, Acosta AX . Achados oculares em pacientes com mucopolissacaridoses. Arq Bras Oftalmol. 2011;74: 430–34.

10. Turra GS, Schwarts IVD. Avaliação da motricidade oral em pacientes com mucopolissacaridose: um estudo transversal. *Jornal de Pediatria*. 2009; 85: 254-60.
11. Oliveira JL, Mendes CMC (2013) Qualidade de vida e capacidade funcional da mucopolissacaridose tipo II – relato de caso.
12. Colaço VC. Trabalho de eixo corporal na encefalopatia crônica da infância do tipo atetóide para construção da motricidade. Universidade Cândido Mendes. Projeto a Vez do Mestre. Pós-Graduação “Lato Sensu” 2004.
13. Iwabe C, Frezzato RC, Nogueira AL. Relato de Caso: Evolução Motora de Paciente com Mucopolissacaridose Tipo I. *Rev Paul Pediatr* 2010; 28 (3):372-5.
14. Vieira TA. História natural das mucopolissacaridoses: uma investigação da trajetória dos pacientes desde o nascimento até o diagnóstico. Dissertação de mestrado. Universidade Federal de Rio Grande do Sul, Faculdade de Medicina. Programa de Pós Graduação em Medicina: Ciências Médicas. Porto Alegre 2007.
15. Callado RM, Hung CW, Whiteman DH, Juanzhi F, Wiklund I. The Impact of Hunter Syndrome (Mucopolysaccharidosis type II) on health related quality of life. Disponível em: <http://www.ojrd.com/content/8/1/101>. Acesso: 12 de julho de 2014.
16. Silva EMK, Strufaldi MWL, Andriolo RB, Silva LA. Tratamiento de reemplazo enzimático com idursulfasa para La mucopolisacaridosi tipo II (síndrome de Hunter). Disponível em: <http://www.update-software.com/BCP/BCPMainFrame.asp?DocumentID=CD008185&SessionID=0>. Acesso em 28 de abril de 2013.
17. Eisengart JB, Rudser KD, Tolar J, Orchard PJ, Kivisto T, Ziegler RS et al. Enzyme replacement is associated with better cognitive outcomes after transplant in hurler syndrome. *The journal of pediatrics*. 2013; 162:375-80.

18. Martins MI, Fonseca MH. Repercussões Psico-Sociais na Criança com Mucopolissacaridose. Centro de Saúde Mental Infantil e Juvenil de Lisboa. Artigo de Revisão. Serviço de Pediatria, Hospital Santa Maria Lisboa 1992.
19. Gaspar T, Matos MG, Ribeiro JLP, Leal I. Qualidade de vida e bem-estar em crianças e adolescentes. Rev Brás.ter. cogn. v.2 n.2 Rio de Janeiro dez. 2006.
20. Fleck MP, Louzada S, Xavier M, Chachamovich E, Vieira G, Santos L, Pinzom V. Application of the Portuguese version of the instrument for the abbreviated instrument of quality life WHOQOL-100. Rev Saúde Pública 2000 Apr; 33(2):198-205; Disponível em: www.fsp.usp.br/rsp. Acesso: 12 de julho de 2014.
21. Klatchoian DA, Len CA, Terreri MTRA, Silva M, Itamoto C, Ciconelli RM, Varni JW, Hilário MOE. PedsQL 4.0: reliability and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory TM Version 4.0 generic core scales in healthy and patient populations. Med Care. 2001; 39:800-12;
22. Klatchoian DA, Len CA, Terreri MTRA, Silva M, Itamoto C, Ciconelli RM. Qualidade de vida de crianças e adolescentes de São Paulo: confiabilidade e validade da versão brasileira do questionário genérico Pediatric Quality of Life Inventory TM versão 4.0. J. Pediatr. (Rio J.). 2008; 84(4): 308-315
23. Vieira MA, Lima RAG. Crianças e adolescentes com doença crônica: convivendo com mudanças. Ver Latino-am Enfermagem 2002 julho-agosto; 10 (4):552-60. Disponível em: WWW.eerp.usp.br/rlaenf.
24. Massola RM. Qualidade de vida e fadiga institucional. Qualidade de vida e sofrimento: aspectos biopsicosociais da fadiga e da dor e a necessidade da integração disciplinar. FEF/Unicamp. Cap 20. Disponível em: http://www.fef.unicamp.br/fev/qvaf/livros/foruns_interdisciplinares_saude/livro_fadiga.html
Acesso: 15 de julho de 2014.
25. Porto JAD. Conceito e diagnostico. Ver Brás Psiquiatr. Depressão – vol. 21. Maio 1999.