

## RESUMO - INICIANTES II

### **MUCOPOLISSACARIDOSE III: UMA REVISÃO DE LITERATURA**

*Caio Chaves Panete Monteiro (caiocpm03@gmail.com)*

*Isabelle Dalla Costa Da Silva (isabelledcsilva@gmail.com)*

*Fábio Matsumura (fabio.matsumura@hotmail.com)*

*Sandra Martin Siqueira Campos (sandra.campos@fempar.edu.br)*

**INTRODUÇÃO:** Mucopolissacaridoses III (MPS III), também conhecidas como Síndrome de Sanfilippo, são doenças autossômicas recessivas raras, do grupo de enfermidades lisossômicas de depósito. Apresentam 4 subtipos, sendo cada variação caracterizada pela deficiência de uma das enzimas envolvidas no catabolismo dos glicosaminoglicanos (GAGs), resultando em neurodegeneração gradual por conta do acúmulo primário de heparan sulfato (HS). Em 2004, a Rede MPS Brasil foi criada para facilitar o acesso da população ao diagnóstico. Em 2021, foi aprovada a lei 14.157 que regulariza a inclusão de enfermidades lisossômicas no teste do pezinho, mas o Programa Nacional de Triagem Neonatal ainda não as incluiu no rol de distúrbios testados. **OBJETIVOS:** Reunir informações sobre a fisiopatologia, diagnóstico e tratamento da MPS III, subtipos A e B, visando melhor compreender essa enfermidade cujo diagnóstico clínico é desafiador. **METODOLOGIA:** Revisão de literatura, realizada em livros-texto e artigos obtidos nas bases de dados PubMed, Cochrane Library e SciELO, no período de 2020 a 2025, utilizando os termos “Síndrome de Sanfilippo”, “mucopolissacaridose”, “MPS”, “MPS III”, “MPS IIIA”, “MPS IIIB”, “diagnóstico”, “tratamento”, “terapia”, e seus

correspondentes em inglês. RESULTADOS: O acúmulo de GAGs é resultante de falhas no processo de degradação do HS por conta de mutações nos genes que codificam as enzimas que catalisam seu processo de degradação. A lesão celular e tecidual causada por esse mecanismo pode acarretar em desregulação da autofagia celular e, conseqüentemente, na formação e na concentração de agregados proteicos primariamente nos lisossomos. O risco associado ao desenvolvimento de MPS III é aumentado com a consanguinidade, pais heterozigotos ou histórico familiar prévio. Os primeiros sintomas aparecem entre o 1o e 4o ano de vida e tem velocidade de progressão variada, associada ao subtipo da doença. Os subtipos mais prevalentes são o A e o B, que também possuem evolução mais acelerada devido à etapa do catabolismo em que as enzimas atuam e os tipos de mutação que apresentam. A MPS IIIA é causada por alterações no gene SGSH, que codifica a heparan N-sulfatase, sendo a forma mais agressiva, com sobrevida média de 15 a 18 anos. Já o tipo B, causado por mutações do gene NAGLU - codificante de alfa-N-acetil-glucosaminidase - é mais brando, mas há pouca diferença em sobrevida estimada (17 a 19 anos). A enfermidade é de difícil diagnóstico, visto que os sintomas neurológicos apresentados podem ser confundidos com atrasos idiopáticos ou com outras doenças. No entanto, podem ser realizados exames quantitativos, qualitativos ou exomas para diagnóstico diferencial. Não há tratamento curativo ou terapia única para redução de sintomas. CONCLUSÃO: A MPS III é uma enfermidade de origem genética que altera o metabolismo do HS, causando neurodegeneração progressiva e redução acentuada da expectativa de vida. Os subtipos mais prevalentes e agressivos são o A e o B, associados, respectivamente, aos genes SGSH e NAGLU. Apesar de se tratar de uma doença rara, as dificuldades diagnósticas, a ausência de tratamento efetivo e as graves conseqüências clínicas reforçam a necessidade de ampliar o conhecimento dos profissionais de saúde sobre o tema.

Palavras-chave: mucopolissacaridose iii; doenças raras; glicosaminoglicanos.