

AVALIAÇÃO DE FUNÇÃO PULMONAR EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE EM IDADE ADULTA

Autores: Nathália Meincke Dal-Ros¹; Manoela Fernandes Arantes De Castro Lino¹; Maria Carolina Da Silva Campos¹; Gabriela De Castro Rosa¹; Dafne Dain Gandelman Horovitz²; Marcia Gonçalves Ribeiro³; Julio Cezar Rodrigues Filho¹; Alexandre Ciminelli Malizia¹; Ana Carolina Esposito¹; Maria Angélica De Faria Domingues De Lima¹

¹ Hospital Universitário Gaffrée e Guinle – HUGG/UNIRIO; ² Instituto Fernandes Figueira – IFF/Fiocruz; ³ Instituto de Pediatria e Puericultura Martagão Gesteira – IPPMG/UFRJ
E-mail da autora correspondente: nathalia.dal-ros@ebserh.gov.br

INTRODUÇÃO

As Mucopolissacaridoses (MPS) fazem parte do grupo das doenças de depósito lisossômico, progressiva, que afeta vários sistemas incluindo esquelético, cardíaco e respiratório.

OBJETIVO

Descrever a avaliação da função pulmonar realizada em seis pacientes com MPS adultos.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo observacional, retrospectivo. Foram avaliados dois pacientes, do sexo masculino, com MPS tipo II, três pacientes com MPS tipo IV, duas do sexo feminino e um do sexo masculino, e uma paciente com MPS tipo IV. Realizadas provas de função pulmonar completa acrescida de pletismografia com capacidade de difusão de monóxido de carbono (DLCO) no ambulatório de Pneumologia do HUGG/UNIRIO (**Figura 1**). Os pacientes avaliados não apresentam deficiência intelectual e colaboraram com as avaliações. Possuíam idades entre 20 e 44 anos no momento do exame.



A paciente com MPS IV apresenta padrão misto à espirometria, porém à pletismografia apresenta apenas padrão obstrutivo. Outra paciente com MPS VI (**Figura 2**) apresentou distúrbio ventilatório obstrutivo puro com CPT normal, DLCO reduzida em grau acentuado.

Figura 2 – paciente com MPS tipo VI realizando pletismografia.

Espirometria					Pletismografia		Resultados	
	CVF (%)	VEF1 (%)	VEF1/ CVF (%)	Pós BD	Resultado	CPT (%)	DLCO	
Paciente 1	24	23	98	Não realizado	Baixa qualidade	42	Baixa qualidade	Padrão restritivo
Paciente 2	50,5	36,7	74,4	Negativo	Padrão misto	Não realizou	-	-
Paciente 3	56	47	72	Negativo	Padrão restritivo leve com obstrutivo acentuado	70 (baixa qualidade)	72	Padrão obstrutivo
Paciente 4	54	41	73	Negativo	Padrão obstrutivo	76	88	Padrão obstrutivo
Paciente 5	66	79	115	Negativo	Padrão misto	108	32	Padrão obstrutivo
Paciente 6	42,9	26,9	71,7	Negativo	Padrão misto	92	36	Padrão obstrutivo

Tabela 1 – Características dos pacientes.

DISCUSSÃO

Os distúrbios da função pulmonar em pacientes com MPS têm sido tradicionalmente descritos como padrão ventilatório predominantemente restritivo clássico. Entretanto, os resultados obtidos nesse trabalho contrastam com essa expectativa: os pacientes avaliados apresentaram um padrão obstrutivo ou misto. Isso corrobora com o exame de Pletismografia ser um exame mais detalhado e específico do que a Espirometria, pois identifica de forma mais perspicaz as alterações funcionais. Além disso, o acompanhamento com valores absolutos é importante para monitorar a evolução da doença, mesmo em pacientes sem sintomas respiratórios.

CONCLUSÃO

Há a necessidade de uma avaliação individualizada da função pulmonar nos pacientes com MPS, reconhecendo que o padrão fisiopatológico pode não se restringir à limitação restritiva clássica. Além disso, há necessidade de incluir parâmetros de avaliação dinâmica e estudos complementares, como a pletismografia, para melhor compreensão das disfunções respiratórias nestes pacientes.

REFERÊNCIAS

AL-ASHKAR, Feyrouz; MEHRA, Reena; MAZZONE, Peter J. Interpreting pulmonary function tests: Recognize the pattern, and the diagnosis will follow. *Cleveland Clinic Journal of Medicine*, v. 70, n. 10, p. 883-888, out. 2003.

FAVERIO, Paola; STAINER, Anna; DE GIACOMI, Federica; GASPERINI, Serena; MOTTA, Serena; CANONICO, Francesco; PIERUZZI, Federico; MONZANI, Anna; PESCI, Alberto; BIONDI, Andrea. Molecular pathways and respiratory involvement in lysosomal storage diseases. *International Journal of Molecular Sciences*, v. 20, n. 2, p. 327, 2019.

JEZELA-STANEK, Aleksandra; CHOROSTOWSKA-WYNIMKO, Joanna; TYLSKI-SZYMAŃSKA, Anna. Pulmonary involvement in selected lysosomal storage diseases and the impact of enzyme replacement therapy: a state-of-the-art review. *Clinical Respiratory Journal*, v. 14, p. 422-429, 2020.



Figura 1 – Cabine de pletismografia.

RESULTADOS

Nenhum dos pacientes obteve resposta positiva após uso de broncodilatador no exame (**Tabela 1**). Uma das pacientes, com MPS VI, apresentou dificuldade na realização do exame, mostrando um distúrbio ventilatório restritivo de grau acentuado medido pela capacidade pulmonar total (CPT). Um dos pacientes com MPS VI não realizou pletismografia por não comparecer na data agendada e, somente com espirometria, apresentou padrão misto. O paciente mais velho, com MPS II, mostrou distúrbio ventilatório combinado restritivo leve medido pela CPT e obstrutivo acentuado medido pelo volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF1) e prova broncodilatadora negativa, apesar de melhora dos fluxos após o broncodilatador, DLCO reduzida grau leve. O outro paciente com MPS II mostrou distúrbio ventilatório obstrutivo puro de grau acentuado, sendo o único dos pacientes do estudo com DLCO normal.