



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2003; 23 (Supl.)

23^a SEMANA CIENTÍFICA do HCPA

De 01 a 05 de Setembro de 2003

10º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

MANEJO DA APNÉIA DO SONO EM UM PACIENTE COM MUCOPOLISSACARIDOSE . Canani SF , John AB , Schwartz IV , ZimmerLP , Barreto SSM , Giugliani R . Serviço de Pneumologia / Serviço de Genética . HCPA - UFRGS.

Fundamentação:As mucopolissacaridoses (MPS) constituem um grupo raro de doenças metabólicas de depósito, caracterizadas pela não produção ou anormalidade enzimática levando ao acúmulo de glicosaminoglicanos (GAGs) em vários tecidos e órgãos, dentre os quais a via aérea. São conhecidos 6 tipos de MPS sendo a tipo II, também chamada de Síndrome de Hunter, caracterizada pela deficiência de iduronato sulfatase e depósitos de dermatan e heparan sulfato.Objetivos:Descrever o caso de um paciente com MPS tipo II e descompensações freqüentes de cor pulmonale sem causa esclarecida avaliado e em acompanhamento no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).Causística:Avaliação e acompanhamento do paciente nos Serviços de Genética e de Pneumologia do HCPA. Posterior revisão detalhada do prontuário e dos exames laboratoriais e de imagem do paciente em associação com revisão da literatura disponível sobre o tema.Resultados:Paciente de 20 anos, masculino com diagnóstico de MPS II aos 3 anos de idade.

Acompanhamento irregular do diagnóstico até 2000. Nesta ocasião, internação em equipe clínica do HCPA com quadro de dispnéia progressiva, dispnéia paroxística noturna e edema de membros inferiores. Raio X de tórax com cardiomegalia importante e infiltrado intersticial. Tratamento para cor pulmonale descompensado com oxigenoterapia, diurético e captopril com melhora do quadro. Internações freqüentes subseqüentes por quadro semelhante. Encaminhado ao Ambulatório do Sono para avaliação. Anamnese dirigida evidenciou sono agitado, com sudorese profusa e episódios de dispnéia, presença de roncos altos e contínuos, apnéias observadas, ronco resuscitador e sonolência diurna excessiva. Ecocardiograma com leve espessamento dos folhetos aórticos, função sistólica global preservada, pressão sistólica artéria pulmonar estimada 85–90 mmHg e dilatação de cavidades direitas. Não foi possível realizar polissonografia devido a não cooperação do paciente que apresenta retardo do desenvolvimento neuropsíquico moderado. Holter de oximetria durante o sono com média de saturação 77,8% e índice de dessaturação 40,9. Hemograma com policitemia. Nasofibrobroncoscopia com laringomalácea e infiltração difusa da mucosa traqueobrônquica. Indicado uso de CPAP com pressão inicial de 5 cmH₂O. Paciente apresentou importante melhora sintomática e da oximetria, sem necessidade de novas internações. Segue acompanhamento ambulatorial no HCPA. Conclusões: Foi relatado o caso de um paciente com MPS II com internações freqüentes por hipertensão pulmonar e cor pulmonale descompensado. Na investigação, foi detectada apnéia do sono, secundária aos depósitos de GAGs na via aérea, como causa das descompensações cardiopulmonares com melhora após introdução de CPAP. Apnéia do sono pode estar implicada na gênese de hipertensão pulmonar e cor pulmonale em pacientes com mucopolissacaridose.