

## RESUMO DE ARTIGO



## Independência Funcional de Pacientes Pediátricos com Mucopolissacaridoses

### *Functional Independence of Pediatric Patients with Mucopolysaccharidoses*

Paloma Silva Lopes<sup>1</sup>, Marcos Antônio Almeida Matos<sup>1,2\*</sup>

<sup>1</sup>Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública; Hospital Santa Izabel, Santa Casa da Bahia; Salvador, Bahia, Brasil.

**This study aims to measure the functional independence of pediatric patients diagnosed with mucopolysaccharidoses (MPD) to perform daily activities. A descriptive, cross-sectional study was carried out with pediatric patients with a confirmed enzymatic diagnosis of mucopolysaccharidoses enrolled in the Orthopedics outpatient clinic of a hospital in the State of Bahia. The data were collected between October 2016 and March 2017 based on the documentary analysis of the evaluation sheets used in the service. The variables of this study comprised gender, age, type of MPS, and level of functional independence, measured by the Functional Independence Measure scale. Twenty-six patients participated in the study. These were predominantly males (61.5%), mean age of  $10 \pm 4.5$  years, affected by MPS VI (73.1). In the motor domain, the self-care dimension was the most compromised. In the cognitive domain, the social cognition dimension was the one that presented the most significant functional dependence.**

**Keywords:** Mucopolysaccharidoses; Daily Activities; Children with Disabilities.

Este estudo tem como objetivo mensurar a independência funcional de pacientes pediátricos com diagnóstico de mucopolissacaridoses (MPS) na realização das atividades diárias. Este é um estudo descritivo e transversal realizado com pacientes pediátricos com diagnóstico enzimático confirmado para mucopolissacaridoses, atendidos no ambulatório de Ortopedia de um hospital do interior da Bahia, Brasil. Os dados foram coletados entre outubro de 2016 e março de 2017 a partir da análise documental das fichas de avaliação utilizadas no serviço. As variáveis deste estudo compreenderam sexo, idade, tipo de MPS e nível de independência funcional, medido pela escala "Functional Independence Measure". Vinte e seis pacientes participaram do estudo. Estes eram predominantemente do sexo masculino (61,5%), idade média de  $10 \pm 4,5$  anos, acometidos pela MPS VI (73,1). No domínio motor, a dimensão autocuidado foi a mais comprometida. No domínio cognitivo, a cognição social foi a que apresentou dependência funcional mais significativa.

**Palavras-chave:** Mucopolissacaridoses; Atividades Diárias; Crianças com Deficiência.

---

**Correspondence addresses:**

Dr. Marcos Antônio A. Matos  
marcos.almeida@hotmail.com

**Received:** April 28, 2022

**Revised:** January 22, 2023

**Accepted:** February 8, 2023

**Published:** March 31, 2023

**Data Availability Statement:**

All relevant data are within the paper and its Supporting Information files.

**Funding:** This work was the result of authors' initiative. There was no support of research or publication funds.

**Competing interests:** The authors have declared that no competing interests exist.

**Copyright**

© 2023 by Santa Casa de Misericórdia da Bahia. All rights reserved.  
ISSN: 2526-5563  
e-ISSN: 2764-2089

---

**Resumo de Artigo:** Paloma Silva Lopes, Diógenes Pires Serra Filho, Marcos Antônio Almeida Matos. Independência Funcional de Pacientes Pediátricos com Mucopolissacaridoses. *Pediatric Orthopedics • Acta Ortop Bras* 2019;27(4) • Jul-Aug.

## Resumo

As mucopolissacaridoses (MPS) correspondem a um grupo de doenças metabólicas, hereditárias, caracterizadas por deficiência enzimática.

A depender do tipo de MPS, ocorrem deformidades esqueléticas, articulares, alterações cardiorrespiratórias, neurológicas, auditivas e visuais. Esses fatores impactam diretamente na independência funcional de pessoas acometidas por essa condição clínica, restringindo-as quanto à capacidade para realizar atividades do dia a dia.<sup>1-5</sup>

A fim de contribuir com a ampliação de estratégias para reabilitação desses pacientes, o estudo “Independência funcional de pacientes pediátricos com mucopolissacaridoses” teve como objetivo mensurar a independência funcional de crianças e adolescentes com MPS para realização de atividades de vida diária.

Trata-se de um estudo transversal, descritivo, vinculado ao projeto “Avaliação clínica de manifestações musculoesqueléticas em pacientes portadores de mucopolissacaridoses”, aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Santa Casa de Misericórdia / Hospital Santa Izabel, sob parecer n. 1.672.503 e CAAE n. 38746914.5.0000.5520.

A coleta de dados ocorreu no período entre outubro de 2016 a março de 2017, através das fichas de avaliação de pacientes com idade entre 2 e 18 anos, que tinham diagnóstico enzimático confirmado de mucopolissacaridoses e estavam cadastradas no Serviço de Ortopedia Pediátrica da Santa Casa de Misericórdia / Hospital Santa Izabel.

Foram coletadas as variáveis de interesse para caracterização sociodemográfica, como sexo (feminino e masculino), idade (em anos completos) e tipo de MPS (categorizado de acordo com os tipos descritos na literatura), e avaliado o nível de independência funcional, através do instrumento de Medida de Independência Funcional (MIF).

No período de coleta, 26 crianças e adolescentes com diagnóstico de MPS contemplaram os critérios de elegibilidade e compuseram a população deste estudo. Em relação à caracterização sociodemográfica, 61,5% dos participantes eram

do sexo masculino, com média de idade de 10 anos ( $\pm 4,5$ ) e o tipo de MPS mais prevalente foi o tipo VI (73,1%).

Quanto à medida de independência funcional, no domínio motor a dimensão autocuidado foi a mais comprometida. E, no domínio cognitivo, a dimensão cognição social foi a que apresentou maior dependência funcional. As atividades diárias que requereram maior assistência foram aquelas relacionadas à vestimenta, banho e uso do vaso sanitário. No tocante à cognição, resolução de problemas e interação social foram as atividades com maior necessidade de auxílio.

O diagnóstico tardio de mucopolissacaridose e a dificuldade de acesso a serviços de reabilitação podem contribuir para a instalação mais rápida de deformidades e agravo do comprometimento motor. Com a progressão da doença e devido a alterações cardiorrespiratórias, crianças e adolescentes com MPS podem evoluir com baixa tolerância ao esforço físico e, por conseguinte, tornam-se limitados para realizar atividades de vida diária, o que os impede de acompanhar os seus pares, reduz o convívio social e acarreta prejuízos à qualidade de vida desses indivíduos.

## Referências

1. Muenzer J. Overview of the mucopolysaccharidoses. *Rheumatology (Oxford)*. 2011;50(Suppl. 5):4–12. Doi: 10.1093/rheumatology/ker394.
2. Brands MM, Gungör D, van den Hout JM, Karstens FP, Oussoren E, Plug I et al. Pain: a prevalent feature in patients with mucopolysaccharidosis. Results of a cross-sectional national survey. *J Inher Metab Dis*. 2015;38(2):323–31. Doi: 10.1007/s10545-014-9737-0.
3. Guffon N, Heron B, Chabrol B, Feillet F, Montauban V, Valayannopoulos V. Diagnosis, quality of life, and treatment of patients with Hunter syndrome in the French healthcare system: a retrospective observational study. *Orphanet J Rare Dis*. 2015;10(43):1–13. Doi: 10.1186/s13023-015-0259-0.
4. Lehman TJ, Miller N, Norquist B, Underhill L, Keutzer J. Diagnosis of the mucopolysaccharidoses. *Rheumatology (Oxford)*. 2011;50(Suppl. 5):41–8. Doi: 10.1093/rheumatology/ker390.
5. White KK. Orthopaedic aspects of mucopolysaccharidoses. *Rheumatology (Oxford)*. 2011;50(Suppl. 5):26–33. Doi: 10.1093/rheumatology/ker393.