

RESUMO DE ARTIGO



Função da Mão em Pacientes com Mucopolissacaridoses*

Hand's Function in Patients with Mucopolysaccharidosis

Marcos Almeida Matos¹, Marina Ferraz², Paloma Silva Lopes², Guy Hembroff³

¹Serviço de Ortopedia e Traumatologia do Hospital Santa Izabel; ²Discente do Mestrado da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública; Salvador, Bahia, Brasil; ³Professor de Informática e Saúde da Universidade de Michigan; Michigan, USA

As mucopolissacaridoses (MPS) formam um grupo de doenças raras de acúmulo lisossomal que se caracterizam pela falta de uma das enzimas responsáveis pela degradação dos mucopolissacarídeos ou glicosaminoglicanos (GAG). Estas doenças têm um importante impacto nas atividades diárias dos pacientes em virtude do comprometimento locomotor, como as mãos. O objetivo deste trabalho foi o de avaliar a mão de pacientes com MPS utilizando a versão brasileira do *Michigan Hand Outcome Questionnaire* (MHQ). Dos 16 indivíduos selecionados, entre 8 e 21 anos, portadores de MPS, 87.5%, apresentaram MPS IV, sendo as atividades de vida diária o domínio mais acometido com (46.87%). A versão brasileira do MHQ demonstrou ser eficiente, consistente e confiável para avaliação e quantificação do acometimento da mão na MPS. **Keywords:** MPS; Comprometimento locomotor; MHQ.

Correspondence addresses:
Dr. Marcos Almeida
marcos.almeida@hotmail.com

Received: October 24, 2018

Revised: December 11, 2018

Accepted: January 16, 2019

Published: March 27, 2019

Data Availability Statement:
All relevant data are within the paper and its Supporting Information files.

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

Copyright
© 2019 by Santa Casa de Misericórdia da Bahia. All rights reserved.
ISSN: 2526-5563

Mucopolysaccharidoses (MPS) is a group of rare diseases of lysosomal accumulation that is characterized by the lack of one of the enzymes responsible for the degradation of mucopolysaccharides or glycosaminoglycans (GAG). These diseases have an important impact on the daily activities of patients due to locomotor impairment, such as the hands. The aim of this study was to evaluate the hand of patients with MPS using the Brazilian version of the *Michigan Hand Outcome Questionnaire* (MHQ). Of the 16 selected individuals, between 8 and 21 years old, with MPS, 87.5% presented MPS IV, and daily life activities were the most affected effects of the disease (46.87%). The Brazilian version of MHQ has been shown to be efficient, consistent and reliable for assessing and quantifying hand involvement in MPS. **Keywords:** MPS; Locomotor impairment; MHQ.

Introdução

As mucopolissacaridoses (MPS) formam um grupo de doenças raras de acúmulo lisossomal que se caracterizam pela falta de uma das enzimas responsáveis pela degradação dos mucopolissacarídeos ou glicosaminoglicanos (GAG). Cada mucopolissacaridoses tem um defeito específico variando discretamente seus sinais, sintomas e prognóstico, em um total de sete tipos

Artigo original: Marcos A. Matos, PhD, Ingrid C. F. Barboza, MD, Marina V. A. R. Ferraz, PhT, and Guy Hembroff, PhD. Michigan Hand Outcomes Questionnaire for the Evaluation of Patients with Mucopolysaccharidosis. *Bulletin of the Hospital for Joint Diseases* 2018;76(2):112-5.

principais (MPS I, II, III, IV, VI, VII e IX). Estas doenças têm em comum o fato de serem displasias esqueléticas que cursam com importante comprometimento do aparelho locomotor associado a complicações letais nos aparelhos cardiovascular, neurológico e pulmonar.

A mão tem importante função para atividades da vida diária, para independência funcional. O acometimento de punhos e dedos nas MPS representa uma das características mais constantes dessas doenças. A rigidez e perda da função da mão significam também um marcador de gravidade e de perda da autonomia funcional global dos sujeitos. Apesar disso, as avaliações clínicas objetivas e subjetivas da função da mão nas MPS ainda não estão completamente definidas. Assim, o objetivo deste trabalho foi o de avaliar a mão de pacientes com MPS utilizando a versão brasileira do *Michigan Hand Outcome Questionnaire* (MHQ).

Material e Métodos

Foram selecionados 16 indivíduos portadores de qualquer tipo de MPS com idades entre 8 e 21 anos atendidos no ambulatório de ortopedia pediátrica do Hospital Santa Izabel. A estes pacientes foram aplicados o MHQ e também tradicionais questionários sócio-demográficos e clínico-ortopédicos. Os dados obtidos foram avaliados quanto à mensuração dos domínios do MHQ (função da mão, atividades de vida diária, escola, dor, estética e satisfação), sendo estes domínios contabilizados em percentual cujo maior valor possível era de 100%. Além disso, os domínios e os questionários foram também avaliados quanto à sua consistência interna pelo índice de Cronbach.

Resultados

A maior parte dos pacientes estava acometida pelo tipo MPS VI (14). A função global da mão foi avaliada em 56,68% ($\pm 16,17$), sendo as atividades de vida diária o domínio mais acometido com 46,87% ($\pm 27,78$), seguido do domínio escola com 46,87% ($\pm 27,78$). O MHQ mostrou consistência interna global de 0,888 (boa clinicamente). O

domínio atividades de vida diária mostrou consistência interna de 0,873 e o domínio escola teve 0,815.

Figura 1. Mão de paciente com MPS evidenciando rigidez em flexão de dedos e marcante atrofia muscular por comprometimento de nervos periféricos



Discussão e Conclusões

Os pacientes com MPS apresentam comprometimento de articulações e tendões devido ao acúmulo de GAG nas membranas sinoviais, cápsulas articulares e bainhas tendinosas e neurais. Este acúmulo leva invariavelmente a rigidez, perda da amplitude de movimentos, deformidades e sinais de comprometimento do neurônio motor inferior por compressão, tais como síndrome do túnel carpal. Este quadro é mais intenso quanto mais grave for a MPS, representando um bom marcador de prognóstico das MPS. A versão brasileira do MHQ demonstrou ser eficiente, consistente e confiável para avaliação e quantificação do acometimento da mão na MPS. Os pacientes apresentaram função da mão diminuída para aproximadamente metade da esperada, resultando em perda significativa para realização das atividades da vida diária e para a realização das atividades escolares. Entretanto, outros estudos associando a função da mão com qualidade de vida e gravidade da doença serão necessários para esclarecer o verdadeiro papel do acometimento da mão nas MPS.