

MANIFESTAÇÕES RADIOLÓGICAS DA MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VI*

Celso Montenegro Turtelli¹

Resumo O autor relata as alterações radiológicas da mucopolissacaridose tipo VI (mucopolissacárides VI) observadas em dois irmãos. Foram realizadas radiografias convencionais do esqueleto e estudo por ressonância magnética do sistema nervoso central. As alterações osteoarticulares são bem conhecidas e em geral semelhantes às das outras mucopolissacárides. O estudo por ressonância magnética do sistema nervoso central pode colaborar no diagnóstico diferencial dessas doenças, avaliar a extensão das lesões e ajudar no controle evolutivo.

Unitermos: Mucopolissacaridoses. Síndrome de Maroteaux-Lamy. Gargolismo.

Abstract *Radiological findings in patients with mucopolysaccharidosis type VI.*

The author reports the radiological findings in two siblings with mucopolysaccharidosis type VI (mucopolysaccharide VI). Conventional radiographs of the skeleton and magnetic resonance imaging examination of the central nervous system were performed. Skeletal abnormalities in patients with mucopolysaccharidosis type VI have already been well described by other authors and are generally similar to other mucopolysaccharides. Magnetic resonance imaging of the central nervous system may be helpful in the differential diagnosis, assessment of extension, and follow-up of these diseases.

Key words: Mucopolysaccharidoses. Maroteaux-Lamy syndrome. Gargoylism.

INTRODUÇÃO

As mucopolissacárides são distúrbios hereditários de armazenamento lisossômico⁽¹⁾ em que há acúmulo de mucopolissacarídeos não-degradados em células e tecidos. Estas moléculas de alto peso molecular, também chamadas de glicosaminoglicanos, estão normalmente presentes na matriz celular⁽²⁾. Por deficiências enzimáticas não são degradadas, acumulando-se em vários órgãos.

Estes erros do metabolismo causam dez síndromes principais⁽¹⁾ e vários subtipos⁽²⁾. As mais importantes, do ponto de vista clínico-radiológico, estão relatadas na Tabela 1. Todas as mucopolissacárides são caracterizadas por deterioração multissistêmica, crônica e progressiva, com alterações osteoarticulares, audiovisuais e cardiovasculares.

Tabela 1 Classificação das mucopolissacaridoses.

Tipo / epônimo	Subtipos	Alterações		
		Ósseas	Viscerais	SNC
Mucopolissacáride I / Hurler, Scheie	I-H, I-S, I-HS	+	+	+
Mucopolissacáride II / Hunter	Severa II-A, Leve II-B	+	+	+
Mucopolissacáride III / Sanfilippo	III-A, III-B, III-C, III-D	-	-	+
Mucopolissacáride IV / Mórquio	IV-A, IV-B	+	-	-
Mucopolissacáride VI / Maroteaux-Lamy	Severa VI-A, Leve VI-B	+	+	+
Mucopolissacáride VII / Sly		+	+	+
Mucopolissacáride VIII / Di Ferrante		+	+	-

Obs.: As alterações clínico-radiológicas podem variar de acordo com os vários subtipos e com a literatura⁽¹⁻⁴⁾. SNC, sistema nervoso central.

A síndrome de Mórquio e as mais raras, Scheie e Di Ferrante, são as únicas que não causam alterações do sistema nervoso central, como retardo mental ou retardo do desenvolvimento⁽³⁾.

Todas essas síndromes são do tipo autossômico recessivo, com exceção da mucopolissacáride II (Hunter), que é ligada ao cromossomo X⁽²⁾. O termo gargolismo, dado a muitas dessas síndromes, é devido à fâcies gargólica: “cabeça” grande, fâcies grotesca, mão de garra, deformidade dos membros e pele espessa⁽²⁾.

MATERIAL E MÉTODOS

Relatamos, neste artigo, dois casos de mucopolissacárides tipo VI em pacientes

irmãos, um deles do sexo masculino com sete anos de idade (caso A) e o outro do sexo feminino com cinco anos de idade (caso B). Ambos apresentavam fenótipo típico das mucopolissacárides: nanismo, cifose, deformidade das mãos, macrocrania e protrusão abdominal.

Os pacientes foram examinados com radiografias do esqueleto axial, bacia, quadril, mãos e punhos. Em ambos também foi realizado estudo do encéfalo por ressonância magnética (RM).

Os exames por RM foram realizados em aparelho de 0,5 T (Toshiba Flexart). As seqüências realizadas foram: T1, “FLAIR” e T2 (plano axial), T2 coronal e sagital. Não houve necessidade de injeção de contraste paramagnético (gadolínio).

* Trabalho realizado no Serviço de Diagnóstico por Imagem do Hospital São Domingos, Uberaba, MG.

1. Chefe do Serviço de Radiologia do Hospital São Domingos, Professor Adjunto de Radiologia da Faculdade Federal de Medicina de Uberaba.

Endereço para correspondência: Prof. Dr. Celso Montenegro Turtelli. Hospital São Domingos. Rua Constituição, 751, Bairro Abadia. Uberaba, MG, 38025-110. E-mail: celso@mednet.com.br

Recebido para publicação em 23/1/2002. Aceito, após revisão, em 25/4/2002.

RESULTADOS

As alterações radiográficas foram mais evidentes no caso A.

Crânio – No crânio notou-se aumento do diâmetro ântero-posterior, com abaulamento frontal, associado a sela turca em J (Figuras 1A e 1B).

Coluna vertebral – As principais alterações se relacionavam à configuração das vértebras e das costelas, evidenciando-se cifose toracolombar, corpos vertebrais hipoplásicos (ovalados) com protrusão óssea inferior, associados a pedículos alongados em perfil (Figuras 2A e 2B).

Bacia – As diferenças radiográficas mais importantes entre os irmãos foram verificadas na região do quadril e bacia. No caso A evidenciaram-se densificação e irregularidade das epífises, com estreitamento e recurvato dos colos femorais (Figura 3A). Já no caso B, observou-se apenas hipoplasia dos ílaços, inferiormente, com acetábulos rasos (Figura 3B).

Punhos e mãos – Nos punhos e mãos havia alargamento e encurtamento dos metacarpianos e falanges, acompanhados de afilamento das bases dos metacarpianos (Figuras 4A e 4B).

Os exames por RM evidenciaram, em ambos os casos, estreitamento do canal vertebral na transição craniovertebral (Figuras 5A e 5B).

Apenas no caso A foram observadas alterações cerebrais tipo “bright-lesions”. Estas alterações são devidas ao prolongamento do sinal em T1 e T2 na substância branca. As Figuras 6A e 6B evidenciam áreas hiperintensas em T2 na substância branca. O paciente do caso B não apresentou estas alterações, provavelmente pela menor idade.

DISCUSSÃO

A mucopolissacáride tipo VI ou síndrome de Maroteaux-Lamy é caracterizada por alterações somáticas graves e poucas alterações mentais, o que a diferencia da síndrome de Hurler, na qual o fenótipo é semelhante, porém as alterações neurológicas são mais graves, com óbito antes dos dez anos de idade⁽²⁾.

As alterações clínico-radiológicas iniciam-se entre dois e quatro anos de idade,

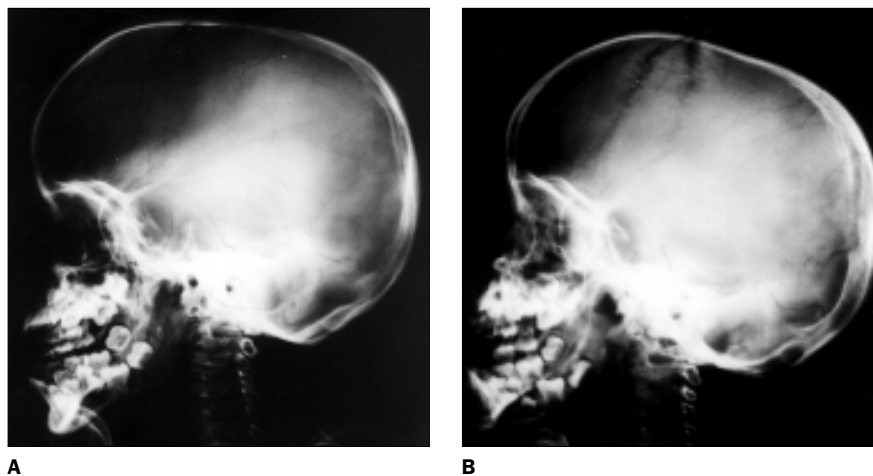


Figura 1. Aumento do diâmetro ântero-posterior do crânio, abaulamento frontal, sela turca em J.

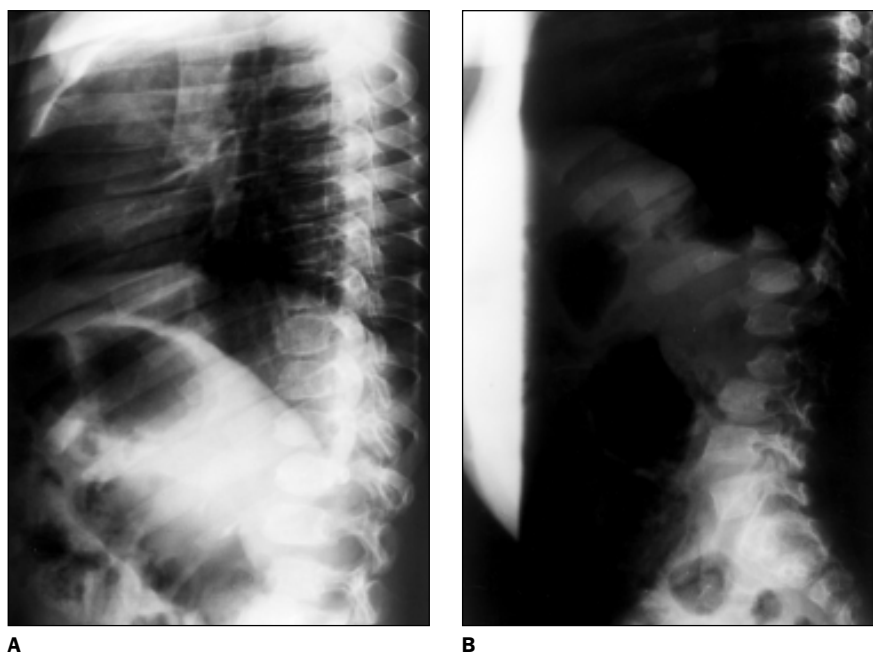


Figura 2. Cifose baixa, corpos vertebrais ovalados com protrusão óssea inferior.



Figura 3. Bacia. **A:** Epífises femorais irregulares, estreitamento e recurvato dos colos femorais. **B:** Acetábulo rasos, hipoplasia da porção inferior dos ílaços.

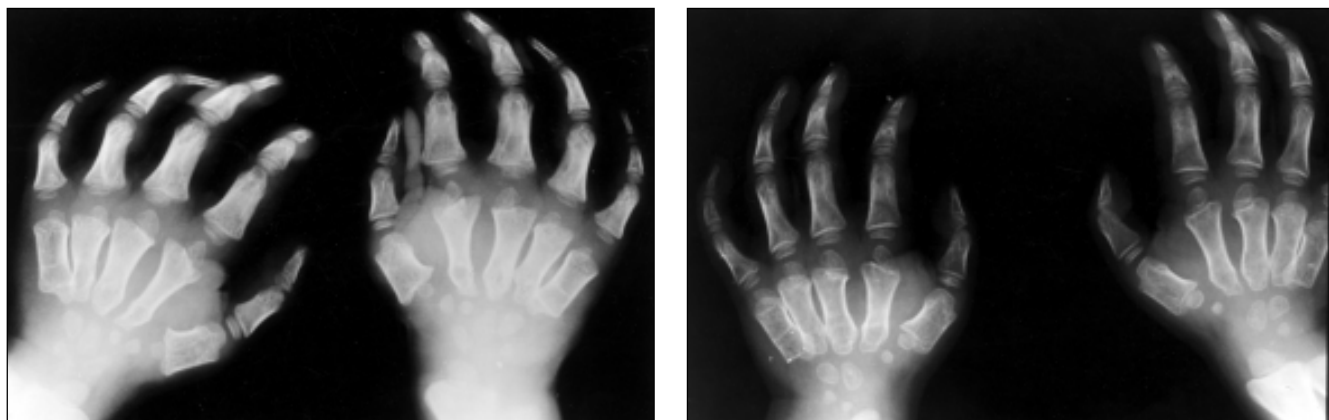


Figura 4. Punhos e mãos. Encurtamento dos ossos longos das mãos, afinamento das bases dos metacarpianos.

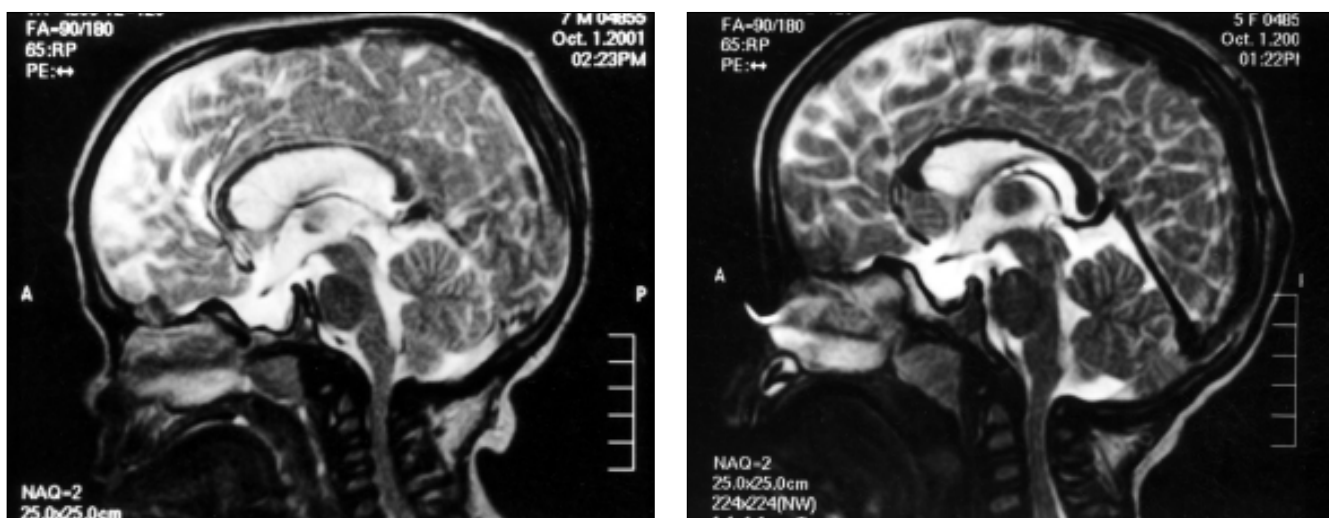


Figura 5. Ressonância magnética. Estreitamento do canal medular na transição craniocervical.

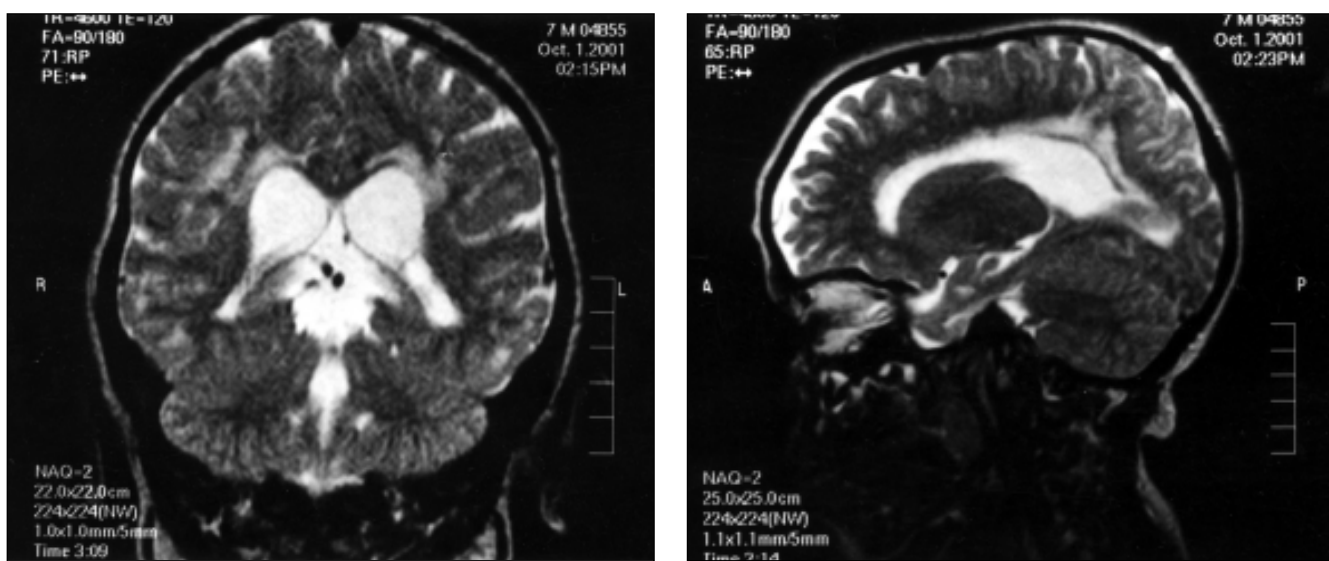


Figura 6. Ressonância magnética do encéfalo. Lesões hiperintensas em T2 na substância branca (cortes coronal e sagital).

e as principais são: retardo de crescimento, cifose toracolombar, hepatoesplenomegalia e rigidez das articulações. A opacidade da córnea é precoce, decorrente do depósito de mucopolissacarídes. As alterações na RM são variáveis. A principal é o estreitamento do canal vertebral na transição craniovertebral. Isto é devido a hiperostose e espessamento da dura-máter por acúmulo de mucopolissacarídes. Em casos com alterações leves ou moderadas, pode haver espessamento da calota craniana e dilatação ventricular discreta. Com a evolução da doença, pode ocorrer alteração de sinal na substância branca periventricular⁽³⁾. Isto se deve ao depósito de mucopolissacarídes nos espaços perivasculares⁽⁴⁾. O diagnóstico da síndrome de Maroteaux-Lamy é sugerido pelo exame de urina, que

evidencia a presença de dermatansulfato e ausência do heparansulfato⁽⁵⁾.

Transplantes de medula óssea têm sido utilizados como método terapêutico nas mucopolissacarídes. A RM é útil no controle pós-operatório destes pacientes, mostrando se há melhora na mielinização e maior contraste entre as substâncias branca e cinzenta⁽³⁾.

CONCLUSÃO

As mucopolissacarídes em geral manifestam-se com deterioração multissistêmica progressiva e alterações radiológicas semelhantes.

A gravidade das manifestações osteoarticulares, caracterizadas na radiografia, e neurológicas, na RM, auxiliam no diagnós-

tico e no prognóstico dessas síndromes. Orientam, quando necessário, o aconselhamento genético para a prevenção de novos casos⁽²⁾.

A RM também é importante no seguimento dos pacientes tratados com transplantes de medula⁽³⁾.

REFERÊNCIAS

1. Lymm JB, John CC, Bamshad JM, Raymond WH, Motta PA. Genética médica. 2ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara-Koogan, 2000:130-2.
2. Diament A, Cypel S. Neurologia infantil. 3ª ed. São Paulo: Atheneu, 1996:474-9.
3. Atlas WS. Magnetic resonance imaging of the brain and spine. 2nd ed. Philadelphia: Lippincott-Raven, 1996.
4. Murata R, Nakajima S, Tanaka A, *et al.* MR imaging of the brain in patients with mucopolysaccharidosis. AJNR 1989;10:1165-70.
5. Menkes JH. Textbook of child neurology. 5th ed. Baltimore: Williams & Wilkins, 1995:chapt 1.