

MUCOLIPIDOSE DO TIPO II

REGISTRO DE DOIS CASOS SUGESTIVOS

*PEDRO F. MOREIRA FILHO **
*DANIEL CINCINATUS **

*OSVALDO J. M. NASCIMENTO **
*MARCOS R. G. DE FREITAS ***

As várias observações clínico-laboratoriais das mucopolissacaridoses vieram a determinar o conhecimento, até o presente, segundo McKusik⁴, de seis formas clínicas. Para Kaplan³ uma melhor classificação deste grupo de afecções poderia ser feita segundo o tipo de excreção urinária de mucopolissacárides, tendo-se deste modo quatro síndromes clínicas. Ficaram pendentes, porém, nestas duas classificações, doenças ditas “variantes da síndrome de Hurler” nas quais se observaram manifestações clínicas da doença de Hurler² porém com excreção urinária normal de mucopolissacarídeos. Coube a Spranger e Wiedmann⁶ em 1970, separar estas tesaurismoses num grupo, o das mucolipidoses. No diagnóstico diferencial deste novo grupo de afecções estes autores apresentam oito formas clínicas, dentre elas a mucolipidose II, caracterizada por sinais e sintomas de gargoilismo e disostose múltipla semelhante e mucopolissacaridose tipo I (síndrome de Hurler) e excreção normal de mucopolissacarídeos.

A oportunidade que tivemos de estudar dois irmãos com tais características fez-nos suspeitar desta eventualidade clínica o que motivou o relato destes casos.

OBSERVAÇÕES

Caso 1 — J. B. (Registro 63131 — Hospital Universitário Antonio Pedro), 13 anos, sexo masculino, branco, brasileiro. Segundo informações da mãe, aos dois anos e meio, o paciente sofreu queda ocasionando ferimento na região frontal: após este fato não mais falou. Desde então continua não articulando a palavra, apresentando atitudes agressivas. *Antecedentes pessoais* — Nascido de parto normal. Virozes comuns da infância. Desenvolvimento psicomotor anormal, começando a andar aos três anos. *Antecedentes familiares* — Pais vivos gozando de saúde. Irmão com quadro semelhante. *Exame físico* — Facies típica de gargoilismo, protuberância frontal mais acentuada à esquerda, nariz em sela, hipertelorismo, escoliose toraco-lombar sinistro-convexa. Lesões eritematosas exudativas com formação de crostas sanguinolentas nos membros. Hipoplasia da genitalia externa, hérnia umbelical, estatura inferior para

Trabalho da Disciplina de Neurologia do Departamento de Medicina da Faculdade de Medicina da Universidade Federal Fluminense: *Auxiliar de Ensino; **Professor Assistente.

a idade (Fig. 1). *Exame neurológico* normal, à exceção de retardo mental e anartria. *Exames complementares* — Linfócitos vacuolizados. Dosagens de glicose, uréia e creatinina normais. Reações para sífilis negativas. Exame do líquido cefalorraqueano normal. Dosagem da excreção de mucopolissacarídeos na urina, normal. Exame radiológico da coluna toraco-lombar evidenciou redução da altura do corpo de L_1 , que apresenta esclerose e protusão no contorno anterior do seu corpo (Fig. 2).

Caso 2 — M.B. (Registro 09659 — Hospital Universitário Antonio Pedro), 11 anos, sexo feminino, branca, brasileira. A responsável relata que a paciente não fala desde o nascimento. Há um ano surgiram lesões cutâneas nos membros inferiores e tronco. *Antecedentes pessoais* — Nascida de parto normal. Viroses comuns da infância. Desenvolvimento psicomotor anormal começando a andar aos três anos. *Antecedentes familiares* — Pais vivos gozando de boa saúde e irmão com quadro semelhante. *Exame físico* — Lordose toraco-lombar, hérnia umbelical, facies típica de gargoilismo (Fig. 3). *Exame neurológico* — Semelhante ao do irmão descrito anteriormente. *Exames complementares* — Linfócitos e monócitos vacuolizados. Glicose, uréia e creatinina normais. Reações para sífilis negativas. Exame do líquido cefalorraqueano normal. Dosagem da excreção urinária de micopolissacarídeos normal. Exame radiológico da coluna toraco-lombar evidenciou alteração da altura do corpo de L_1 que apresenta discreta redução da altura na parte anterior do seu corpo (Fig. 4). Observou-se alargamento da clinóide anterior da sela turcica, convergência dos metacarpianos. O aspecto radiológico sugere disostose múltipla.



Fig. 1 — Caso J. B. *Facies típica de gargoilismo, hérnia umbelical, estatura inferior para a idade.*

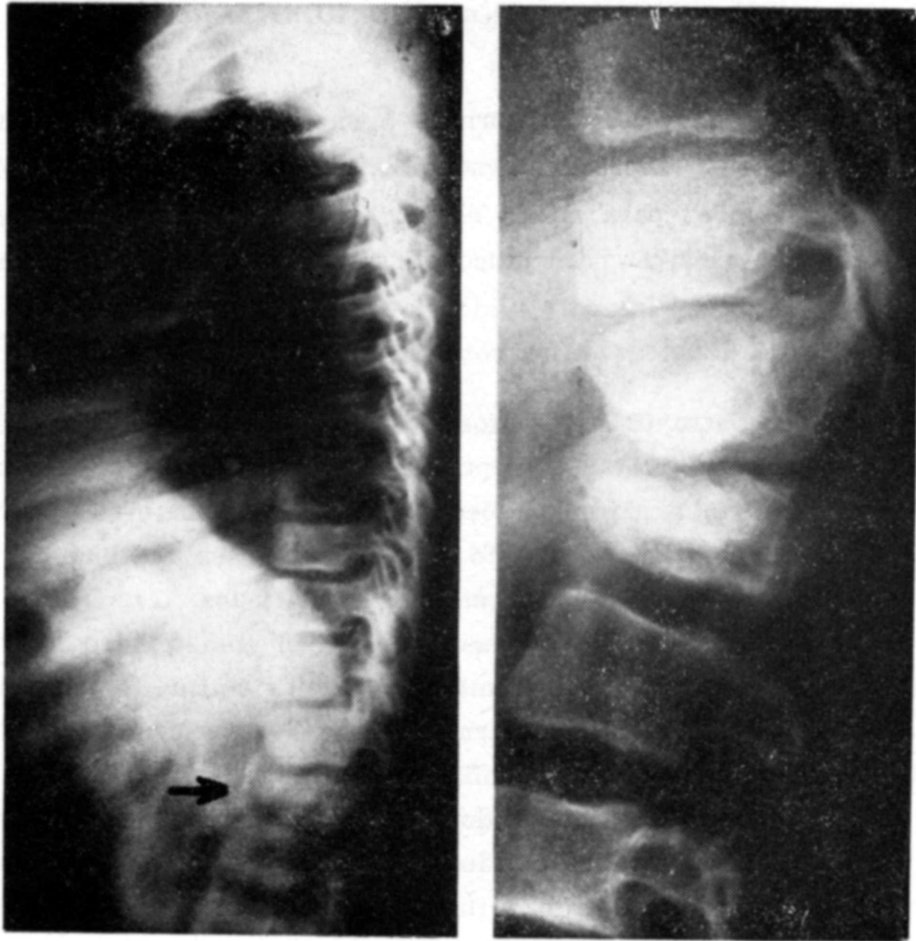


Fig. 2 — Caso J. B. Redução da altura do corpo de L₁ que apresenta esclerose e profusão do contorno anterior de seu corpo.

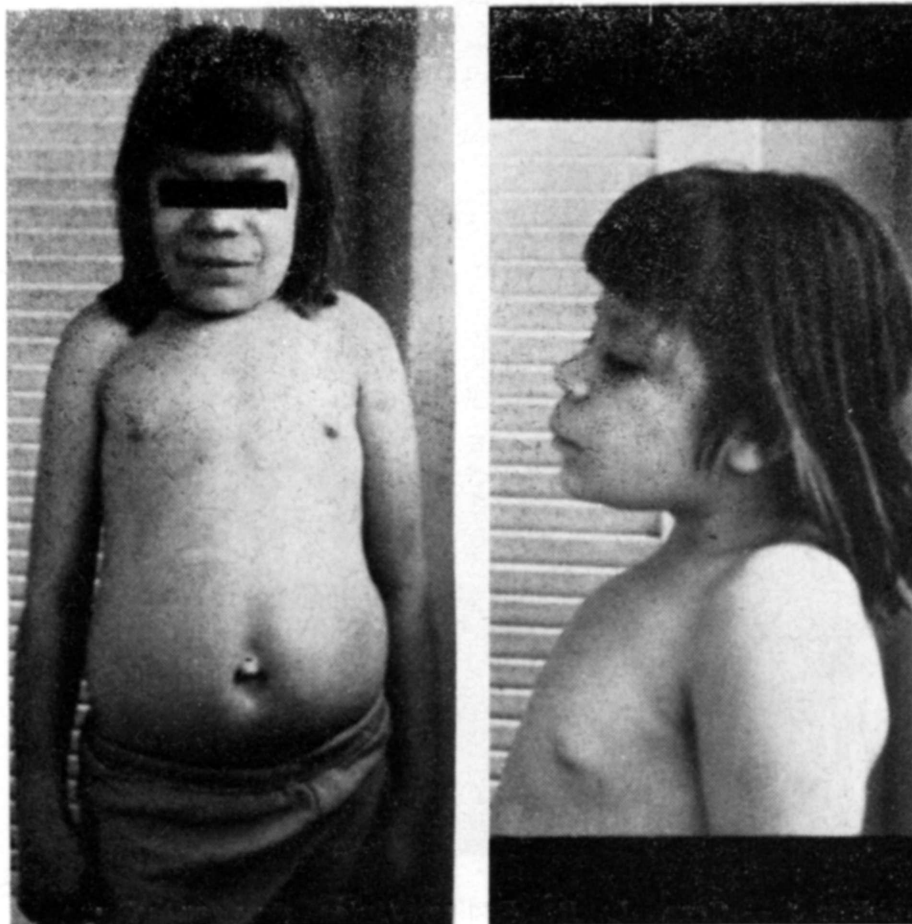


Fig. 3 — Caso M.B. Facies de gargoilismo, hérnia umbelical.

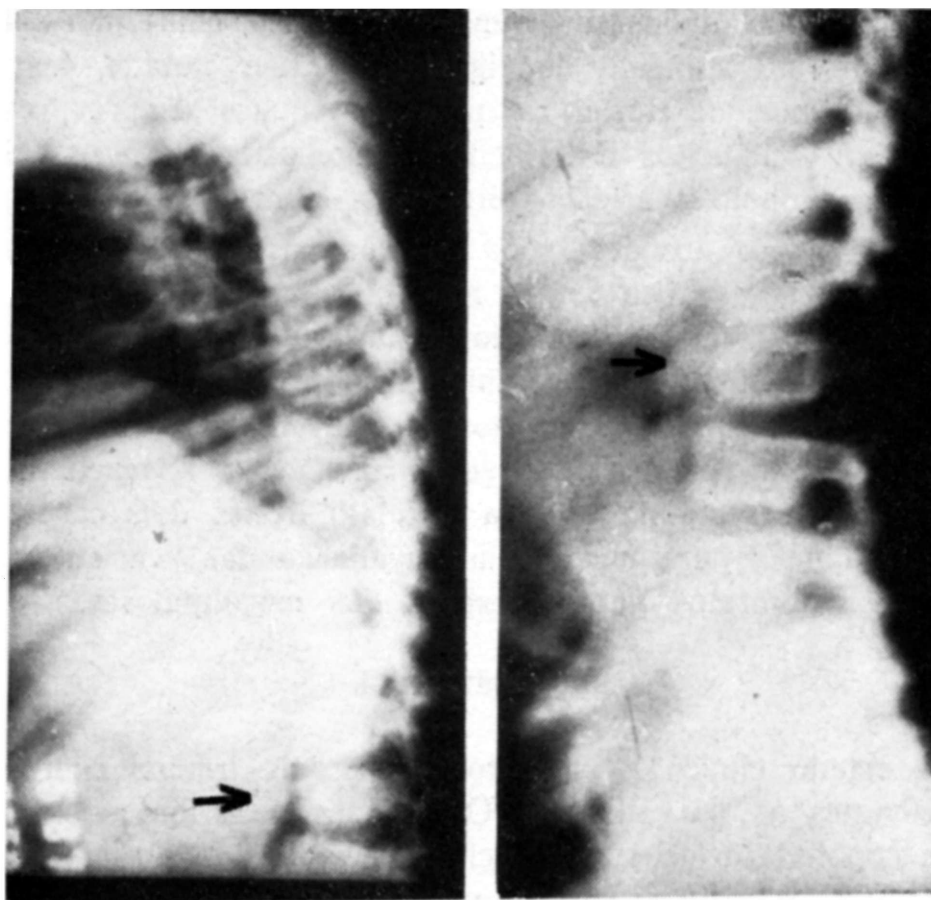


Fig. 4 — Caso M.B. Discreta redução da altura da vértebra L₁ na parte anterior de seu corpo.

COMENTARIOS

As mucopolidoses são afecções metabólicas de caráter hereditário traduzidas por acúmulo de mucopolissacarídeos ácidos, esfingolípídeos e/ou glicolípídeos nas vísceras e células mesenquimais. Encontramos nos pacientes acometidos por tais distúrbios, sintomas de mucopolissacaridose com dismorfias conhecidas como gargoilismo e alterações esqueléticas de disostose múltipla. O acometimento visceral e mesenquimal devido ao acúmulo de lípídeos pode ser evidenciado pela vacuolização dos linfócitos, pela presença de células espumosas na medula óssea e outros órgãos. Frequente é a mancha côr de cereja na mácula⁶. H. H. Merritt⁵ se refere a este grupo de afecções assinalando a excreção urinária normal de mucopolissacarídeos, segundo observação de Spranger e Wiedmann⁶. Estes autores lembram que dentre as formas de mucopolidoses, até agora em número de oito, a única que não apresenta excreção urinária normal de mucopolissacarídeos é a sulfatidose tipo Austin¹.

Deste modo, passou-se a considerar as chamadas “variantes de Hurler”, nas quais o aspecto clínico assemelha-se ao das mucopolissacaridoses, como mucopolidose, segundo as observações anteriormente descritas. Dentre estas, encontra-se a mucopolidose tipo II que é reconhecida por sintomas clínicos e sinais radiológicos de gargoilismo, sendo porém normal a excreção urinária de mucopolissacarídeos⁶. As crianças que apresentam tal afecção mostram-se indiferentes, denotando retardo no desenvolvimento mental e o facies reconheci-

damente típico, além do hipodesenvolvimento somático, conferindo-lhes um aspecto grotesco. Discreto aumento do fígado pode ser notado, ao contrário do que ocorre na síndrome de Hurler na qual estão quase sempre presentes hepato e esplenomegalia. Monócitos e linfócitos vacuolizados e normalidade urinária na excreção de mucopolissacarídeos são dados laboratoriais de importância.

Os dois irmãos por nós estudados apresentam o aspecto típico de gargoilismo. Ao exame radiográfico foram notados sinais de disostose. Não havia hepato ou esplenomegalia. A excreção urinária de mucopolissacarídeos estava normal nos dois pacientes e alguns linfócitos vacuolizados foram encontrados. A princípio pensávamos que fossem casos de síndrome de Hurler mas os achados acima nos permitiram considerar a semelhança com a mucopolidose tipo II. Acreditamos, assim, ser de importância o relato destes dois casos chamando a atenção em nosso meio para uma melhor avaliação das "variantes da síndrome de Hurler" e contribuirmos para o estudo das mucopolidoses.

RESUMO

Foi feito estudo clínico e laboratorial de dois irmãos com manifestações clínicas semelhantes ao gargoilismo. Os exames de urina mostraram excreção normal de mucopolissacarídeos. Linfócitos vacuolizados foram encontrados. Os autores fazem considerações sobre as mucopolidoses e concluem que nos casos apresentados trata-se provavelmente de mucopolidose tipo II.

SUMMARY

Mucopolidosis type II: report of two suggestive cases.

The clinical and laboratorial study of two brothers with gargoylism is reported. The examination of the urine showed normal findings of mucopolysaccharides. The authors made differential diagnoses with others mucopolidoses and concluded that mucopolidose type II should be considered in any patient with gargoylism.

REFERENCIAS

1. AUSTIN, J. H. — Observations in metachromatic leucoencephalopathy. *Trans. Amer. Neurol. Ass.* 83:149, 1958.
2. HURLER, G. — Uber einen Typ multipler Abartungen vorwiegend am Skelettsystem. *Ztschr. F. Kinderch.* 24:220, 1919.
3. KAPLAN, D. — Classification of the mucopolysaccharidoess based on the pattern of mucopolysacchariduria. *Amer. J. Med.* 47:721, 1969.
4. McKUSICK, V. A. — The nosology of the mucopolysaccharidoses. *Amer. J. Med.* 47:730, 1969.
5. MERRITT, H. H. — *A Textbook of Neurology.* Lea & Febiger, Philadelphia, 1973.
6. SPRANGER, J. W. & WIEDMANN, H. R. — The genetic mucopolidoses: diagnosis and differential diagnosis. *Humangenetik* 91:113, 1970.

Disciplina de Neurologia da Faculdade de Medicina, Universidade Federal Fluminense — Hospital Universitário Antonio Pedro — Rua Marquês do Paraná s/nº — 24030 Niterói, RJ — Brasil.