

Mucopolissacaridose tipo VII (síndrome de Sly): achados radiológicos em uma série de casos e revisão estruturada da literatura

AUTORES: ADOLFO MORAES DE SOUZA (UFRGS); RUDINEI CARLOS MEZACASA JÚNIOR (HOSPITAL BRUNO BORN); DAVI HENRIQUE GALVÃO FONSÊCA RIBEIRO (UFRGS); HENRIQUE FUENTES BARBOSA(UFRGS); RODRIGO PIRIH PECOITS (UFRGS); MATHEUS DE LIMA RUFFINI (UFRGS); JULIANA AVILA DUARTE (UFRGS); PEDRO CORRÊA DOS SANTOS (HCPA)

INTRODUÇÃO:

A mucopolissacaridose tipo VII (MPS VII), ou síndrome de Sly, é uma doença lisossômica ultrarrara decorrente da deficiência de β -glucuronidase. O acúmulo progressivo de glicosaminoglicanos compromete diversos sistemas, incluindo o esqueleto, podendo resultar em disostose múltipla e alterações vertebrais potencialmente associadas a complicações neuroaxiais. O reconhecimento desses padrões radiológicos é fundamental para ampliar a suspeição diagnóstica em cenários infrequentes.

OBJETIVO:

Descrever os achados radiológicos de pacientes com MPS VII acompanhados em centro terciário e contextualizá-los por meio de revisão estruturada da literatura, com ênfase em padrões úteis à suspeição diagnóstica.

METODOLOGIA:

Estudo observacional retrospectivo, do tipo série de casos, realizado em centro de referência do Sul do Brasil. Foram incluídos pacientes com diagnóstico de MPS VII acompanhados nos últimos 15 anos. Dados clínicos e de imagem foram obtidos de prontuários eletrônicos e do sistema de arquivamento e comunicação de imagens (PACS). Radiografias e exames seccionais disponíveis foram revisados sistematicamente. Realizou-se revisão estruturada da literatura para comparação dos padrões radiológicos identificados.

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS:

Foram identificados três pacientes com MPS VII, todos com manifestações compatíveis com disostose múltipla, predominantemente axial. Na coluna toracolombar, observaram-se hipoplasia vertebral acentuada, escavação da face posterior dos corpos vertebrais e projeção em “bico” na face inferoanterior. Em um paciente, verificou-se hipoplasia severa de L1, associada a retrolistese e perda da lordose lombar fisiológica. Na coluna cervical, destacaram-se platisspondilia generalizada, hipoplasia anterior dos corpos vertebrais com morfologia em “bala” e redução do espaço craniocervical. Esses achados reforçam a relevância da avaliação da junção craniocervical, considerando o potencial risco de comprometimento neuroaxial. Os padrões observados foram concordantes com os descritos na literatura e evidenciam que as alterações vertebrais constituem importante pista diagnóstica para MPS VII.

Conclusão: A MPS VII apresenta espectro radiológico característico de disostose múltipla, com alterações vertebrais marcantes e possível comprometimento craniocervical. A correlação clínico-radiológica e a avaliação sistematizada dos diferentes segmentos esqueléticos podem favorecer a suspeição diagnóstica precoce e o monitoramento de complicações ortopédicas e neuroaxiais.

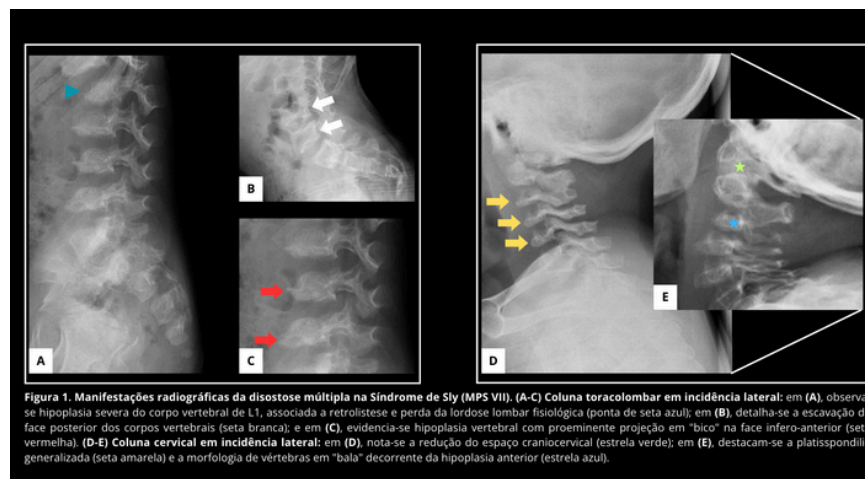


Figura 1. Manifestações radiográficas da disostose múltipla na Síndrome de Sly (MPS VII). (A-C) Coluna toracolombar em incidência lateral: em (A), observa-se hipoplasia severa do corpo vertebral de L1, associada a retrolistese e perda da lordose lombar fisiológica (seta azul); em (B), detalha-se a escavação da face posterior dos corpos vertebrais (seta branca); e em (C), evidencia-se hipoplasia vertebral com proeminente projeção em “bico” na face infero-anterior (seta vermelha). (D-E) Coluna cervical em incidência lateral: em (D), nota-se a redução do espaço craniocervical (estrela verde); em (E), destacam-se a platisspondilia generalizada (seta amarela) e a morfologia de vértebras em “bala” decorrente da hipoplasia anterior (estrela azul).

Palavras-chave: mucopolissacaridose VII; síndrome de Sly; disostose múltipla; radiologia musculoesquelética; coluna vertebral.