

Perfil radiológico das mucopolissacaridoses em um centro de referência: série de casos de múltiplos subtipos

AUTORES: ADOLFO MORAES DE SOUZA (UFRGS); RUDINEI CARLOS MEZACASA JÚNIOR (HOSPITAL BRUNO BORN); SOFIA SIMONI ROSSI FERMO (UFRGS); YOHAN CASIRAGHI (UFRGS); ISADORA RUTKOSKI DIDIO (UFRGS); HALLANA RIBEIRO MARTINS TELLES (ULBRA); MATHEUS DE LIMA RUFFINI (UFRGS); JULIANA AVILA DUARTE (UFRGS); PEDRO CORRÊA DOS SANTOS (HCPA)

INTRODUÇÃO:

As mucopolissacaridoses (MPS) são doenças lisossômicas hereditárias caracterizadas pelo acúmulo de glicosaminoglicanos e por manifestações multissistêmicas, especialmente osteoarticulares, axiais e neurocranianas. A identificação de padrões radiológicos pode contribuir para a suspeição diagnóstica, o acompanhamento evolutivo e o reconhecimento precoce de complicações potencialmente graves.

OBJETIVO:

Descrever o perfil radiológico de pacientes com MPS acompanhados em um centro de referência e comparar os principais achados entre diferentes subtipos.

METODOLOGIA:

Série de casos retrospectiva, observacional e unicêntrica, incluindo pacientes com diagnóstico confirmado de MPS tipos I, II, III, IV, VI e VII, acompanhados entre janeiro de 2015 e dezembro de 2025. Foram revisados prontuários e exames disponíveis no PACS, incluindo radiografias, tomografia computadorizada e ressonância magnética. A análise concentrou-se em alterações osteoarticulares, vertebrais, craniofaciais e neuroaxiais. Foram excluídos casos com diagnóstico inconclusivo, exames de qualidade insuficiente ou dados clínicos incompletos.

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS:

Foram incluídos 10 pacientes: MPS I (n=1), MPS II (n=3), MPS III (n=1), MPS IV (n=3), MPS VI (n=1) e MPS VII (n=1). Observou-se padrão radiológico multissistêmico, com predomínio de alterações esqueléticas e acometimento axial, embora com expressão variável entre os subtipos. Na MPS I, identificaram-se projeção ântero-inferior dos corpos vertebrais em “bico” e retificação cervical. Na MPS II, observou-se macrocrania associada à proeminência frontal. O caso de MPS III apresentou redução do ângulo cervicodiafisário, compatível com coxa vara. Na MPS IV, destacaram-se osteonecrose avançada das cabeças femorais, perda da esfericidade, colapso das superfícies articulares e displasia acetabular bilateral. Na MPS VI, foram observados rarefação óssea difusa, alargamento metafisário e atraso da maturação dos ossos do carpo. Na MPS VII, evidenciaram-se displasia cervical, achatamento dos corpos vertebrais e alterações dos pedículos.

Conclusão: As MPS apresentaram importante heterogeneidade radiológica, porém com predomínio de alterações osteoarticulares e vertebrais. O reconhecimento dos padrões específicos de cada subtipo pode auxiliar na caracterização fenotípica, na identificação de complicações ortopédicas e neuroaxiais e no planejamento do seguimento multidisciplinar.

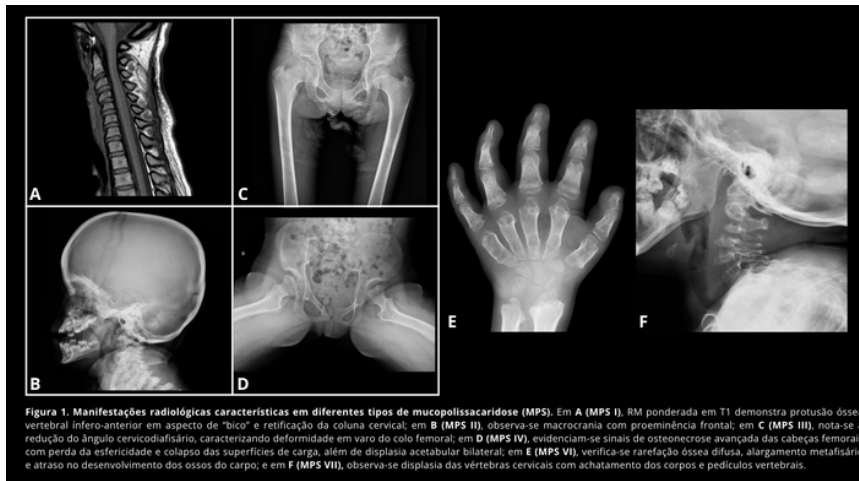


Figura 1. Manifestações radiológicas características em diferentes tipos de mucopolissacaridose (MPS). Em A (MPS II), RM ponderada em T1 demonstra protusão óssea vertebral infero-anterior em aspecto de “bico” e retificação da coluna cervical; em B (MPS II), observa-se macrocrania com proeminência frontal; em C (MPS III), nota-se a redução do ângulo cervicodiafisário, caracterizando deformidade em varo do colo femoral; em D (MPS IV), evidenciam-se sinais de osteonecrose avançada das cabeças femorais com perda da esfericidade e colapso das superfícies de carga, além de displasia acetabular bilateral; em E (MPS VI), verifica-se rarefação óssea difusa, alargamento metafisário e atraso no desenvolvimento dos ossos do carpo; e em F (MPS VII), observa-se displasia das vértebras cervicais com achatamento dos corpos e pedículos vertebrais.

Palavras-chave: mucopolissacaridoses; radiologia; disostose múltipla; doenças de depósito lisossômico; sistema musculoesquelético.