



Paulo Gaspar

Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética  
Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge



projecto.find@gmail.com

# O que são Mucopolissacaridoses (MPS)?

As Mucopolissacaridoses (MPS), constituem um sub-grupo das Doenças Lisossomais de Sobrecarga, causadas por deficiências em enzimas lisossomais, que catalisam a degradação dos glicosaminoglicanos (GAGs), que se acumulam nos lisossomas de diferentes órgãos e tecidos.

	Enzima	GAG
MPS I ( Hurler\Scheie )	• $\alpha$ -iduronidase	DS/ HS
MPS II ( Hunter )	• Iduronato-2-Sulfatase	DS/ HS
MPS IIIB ( Sanfillipo B )	• $\alpha$ -N-acetil-glucosaminidase	HS
MPS IV A ( Morquio A )	• Galatose-6-sulfatase	KS
MPS IV B ( Morquio B )	• $\beta$ - galactosidase	KS
MPS VI ( Maroteau-Lamy )	• ARSB	DS
MPS VII ( Sly )	• $\beta$ -Glucuronidase	DS/ HS/ CS

# Folheto de divulgação

## Como fazer?

Perante uma suspeita de MPS, solicitar o envio de um kit de diagnóstico através do email

[projecto.find@gmail.com](mailto:projecto.find@gmail.com)

Fornecendo dados e morada para onde o kit deverá ser enviado.

## Aparentemente saudáveis!

PROJECTO  
**find**

A IMPORTÂNCIA DE UM DIAGNÓSTICO

A maioria das crianças com MPS não apresentam sintomas ao nascimento e o fenótipo progride com o tempo. O diagnóstico atempado deste tipo de doenças é essencial para modificar a sua evolução e poder proporcionar aconselhamento genético familiar.



Parceria científica:



Parceria laboratorial:

Instituto Nacional de Saúde  
Doutor Ricardo Jorge  
Unidade de Rastreo Neonatal  
Metabolismo e Genética  
Departamento de Genética Humana

## Se suspeitar

Solicite **GRATUITAMENTE** um  
KIT de diagnóstico por e-mail para:  
[projecto.find@gmail.com](mailto:projecto.find@gmail.com)



As mucopolissacaridoses (MPS) são doenças de sobrecarga multissistémicas e progressivas que costumam AFECTAR:

-  **SISTEMA NERVOSO** (atraso psicomotor, deteriorização cognitiva, alterações do comportamento)
-  **SISTEMA MÚSCULO-ESQUELÉTICO** (disostose múltipla, contracturas, síndrome do túnel cárpico, cifoescoliose)
-  **ORGANOMEGALIAS**
-  **SISTEMA RESPIRATÓRIO** (constipações e otites recorrentes, hipoacusia, síndrome de apneia obstrutiva do sono)
-  **OLHOS** (opacidade da córnea, retinopatia)
-  **CORAÇÃO** (valvulopatia, miocardiopatia)
-  **TECIDO CONJUNTIVO** (hérnias)
-  **ROSTO** (fácies grosseiras)



## Agradecimentos

PARCERIA CIENTÍFICA:



PARCERIA LABORATORIAL:

Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge  
Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética  
Departamento de Genética Humana  
Rua Alexandre Herculano, n. 321  
4000-055 Porto