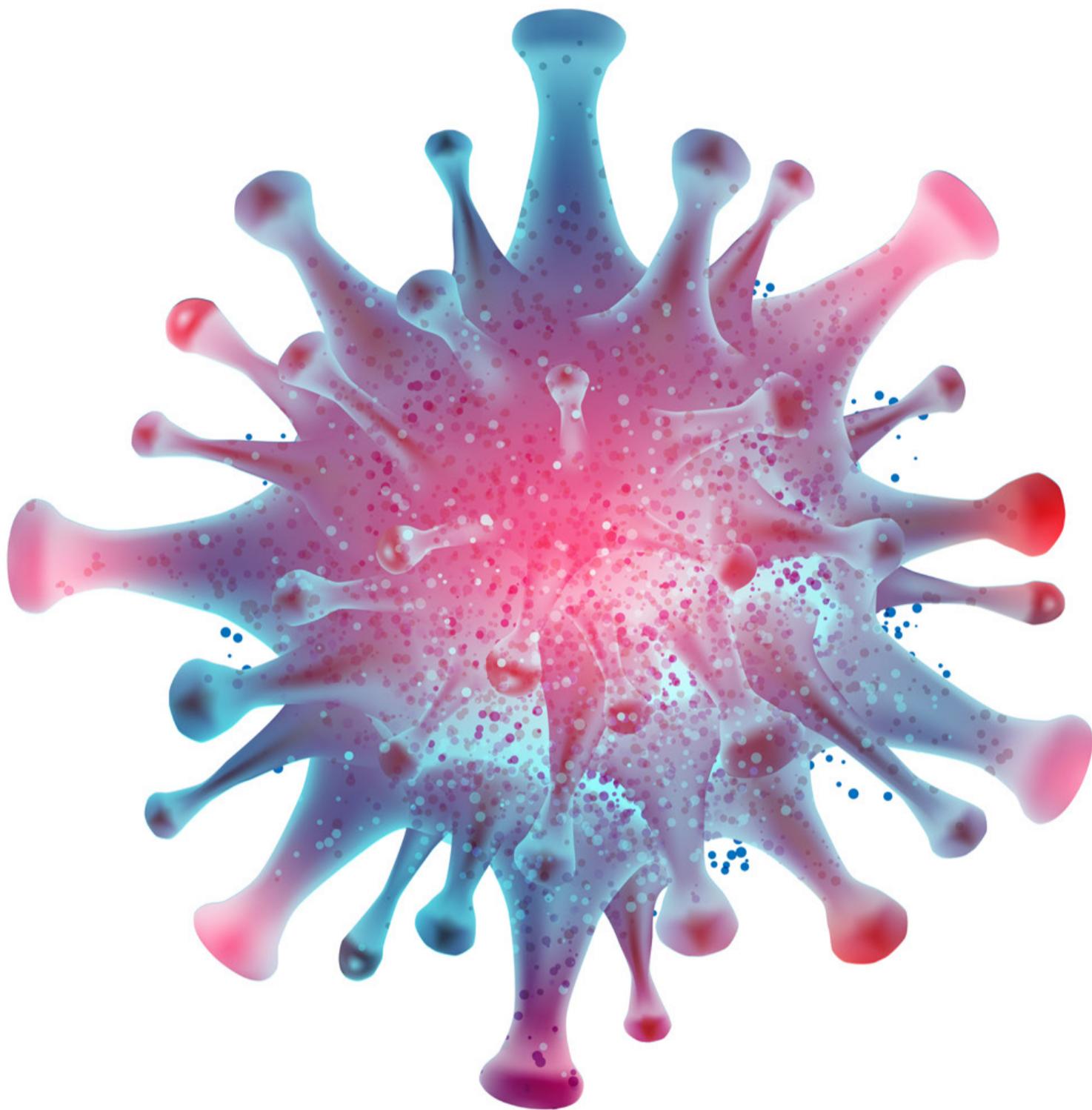


# DOENÇAS RARAS e CORONAVÍRUS

Orientação de especialistas para pacientes raros em momentos raros



MUITOS SOMOS RAROS

BIOMARIN®



SANOFI GENZYME



ultragenyx  
pharmaceutical

#### Fontes:

Organização Pan-Americana da Saúde [<https://www.paho.org/bra/>] Folha informativa – COVID-19 (doença causada pelo novo coronavírus). Acesso em maio de 2020. Disponível em [https://www.paho.org/bra/index.php?option=com\\_content&view=article&id=6101:covid19&Itemid=875](https://www.paho.org/bra/index.php?option=com_content&view=article&id=6101:covid19&Itemid=875)

Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica [<https://www.sbgm.org.br/>]. Doenças Raras. Acesso em maio de 2020. Disponível em <https://www.sbgm.org.br/conteudo.aspx?id=9>

World Health Organization [<https://www.who.int/>] Coronavirus disease (COVID-19) Pandemic. Acesso em maio de 2020. Disponível em <https://www.who.int/emergencies/diseases/novel-coronavirus-2019>

Doenças Raras de A a Z. Instituto Vidas Raras [livro online]. São Paulo. 2013. [acesso em maio de 2020]. Disponível em [http://www.vidasraras.org.br/site/livro/apmms\\_livro\\_doencas\\_raras\\_vol1.pdf](http://www.vidasraras.org.br/site/livro/apmms_livro_doencas_raras_vol1.pdf)

Federação das Doenças Raras de Portugal [<https://fedra.pt/>]. Doenças Raras. Acesso em maio de 2020. Disponível em <https://fedra.pt/doencas-raras/>

REVISÃO: Carolina Fischinger Moura de Souza, médica geneticista do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre.

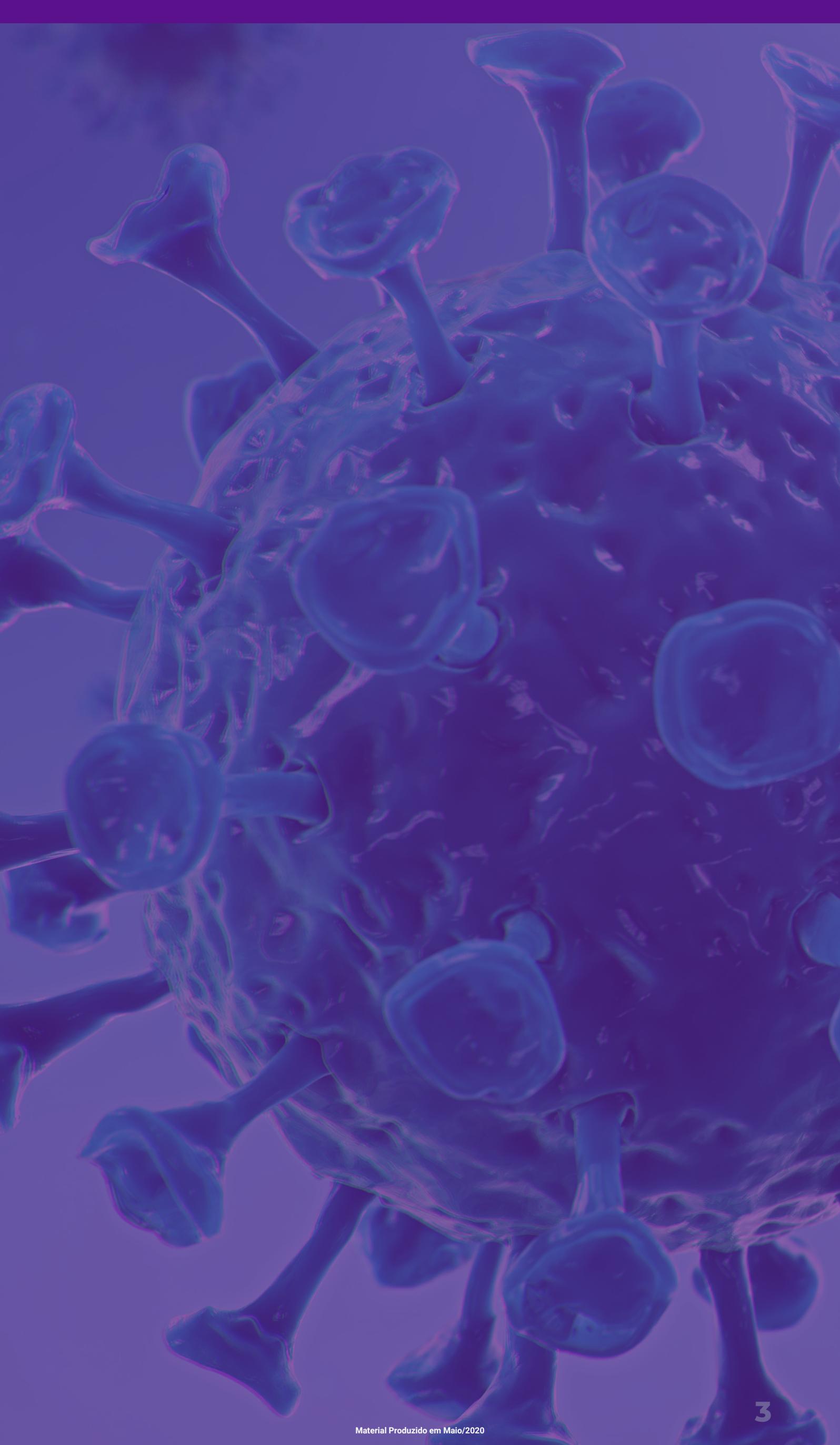
# ÍNDICE

**COVID-19: o histórico da  
doença que surgiu na China .....4**

**Saiba quais são as principais  
medidas para enfrentar o  
coronavírus .....5**

**O que são as  
Mucopolissacaridoses .....7**

**MPS e COVID-19 .....8**



# COVID-19: O HISTÓRICO DA DOENÇA QUE SURTIU NA CHINA

De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS), Covid-19 é a doença infecciosa respiratória causada pelo novo coronavírus, identificado pela primeira vez em dezembro de 2019, em Wuhan, na China. Os sintomas são semelhantes aos da gripe, sendo os mais comuns: febre, cansaço e tosse seca. Dores, congestão e corrimento nasal, dor de garganta ou diarreia também podem se manifestar. Algumas pessoas são infectadas, mas não apresentam sintomas e nem se sentem mal.



## A transmissão

O vírus causador da Covid-19 (SARS-CoV-2) pode se propagar de uma pessoa para outra por meio de gotículas do nariz ou da boca que se espalham em situações que envolvem tosse ou espirro. A principal maneira pela qual a doença se espalha é por meio de gotículas respiratórias expelidas por alguém que está tossindo. A transmissão também pode ocorrer, por exemplo, mesmo que o indivíduo esteja assintomático, começando até cinco dias antes do início dos sintomas.



## Testagem em dose dupla

Segundo a OMS, os pacientes com sintomas clássicos da COVID-19 devem ser liberados do isolamento social somente após terem sido submetidos a dois testes negativos – com pelo menos 24 horas de intervalo – que comprovem a recuperação clínica. Se o teste não for possível, é prudente que os indivíduos permaneçam isolados por mais duas semanas após o fim dos sintomas, pois eles podem continuar a disseminar o vírus.



## Tratamento e grupo de risco

Até o momento, não há vacina nem medicamento específico para prevenir ou tratar a Covid-19. A orientação é receber cuidados de saúde para aliviar os sintomas. Idosos e indivíduos com enfermidades pré-existentes como pressão alta, doenças cardíacas e pulmonares - incluindo a DPOC (Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica, asma, câncer ou diabetes) podem desenvolver quadros mais graves.

O período de incubação é o tempo entre a pessoa ser infectada pelo vírus e o início da manifestação dos sintomas. As estimativas atuais apontam que esse período possa levar de 1 a 14 dias, sendo mais frequente no quinto dia.

### Fontes:

Organização Pan-Americana da Saúde [<https://www.paho.org/bra/>] Folha informativa – COVID-19 (doença causada pelo novo coronavírus). Acesso em maio de 2020. Disponível em [https://www.paho.org/bra/index.php?option=com\\_content&view=article&id=6101:covid19&temid=875](https://www.paho.org/bra/index.php?option=com_content&view=article&id=6101:covid19&temid=875)

World Health Organization [<https://www.who.int/>] Coronavirus disease (COVID-19) Pandemic. Acesso em maio de 2020. Disponível em <https://www.who.int/emergencies/diseases/novel-coronavirus-2019>

# SAIBA QUAIS SÃO AS PRINCIPAIS MEDIDAS PARA ENFRENTAR O CORONAVÍRUS

Redobrar os cuidados com a higiene e adotar uma rotina saudável, evitando exposições desnecessárias e respeitando as diretrizes das autoridades sanitárias. Essas são algumas medidas práticas, e funcionais, que devem fazer parte da rotina de todas as pessoas no enfrentamento à pandemia da Covid-19. Nesse contexto, a Organização Mundial de Saúde (OMS) recomenda uma série de ações preventivas:



Lave as mãos com água e sabão ou higienizador à base de álcool 70%, para matar vírus que possam estar sobre a pele;



Mantenha, pelo menos, um metro de distância para uma pessoa que esteja tossindo ou espirrando. Quando alguém tosse ou espirra, pulveriza pequenas gotas líquidas do nariz ou da boca, que podem conter vírus. Quem estiver muito próximo, poderá inspirar as gotículas – inclusive do vírus da Covid-19 se a pessoa que tossir tiver a doença;



Evite tocar nos olhos, nariz e boca. As mãos estão em contato com muitas superfícies e podem estar infectadas pelo vírus. Uma vez contaminadas, elas têm potencial para transferir o vírus para os olhos, nariz ou boca. A partir daí, o vírus entra no corpo e causa a infecção;



Mantenha sempre uma boa higiene respiratória. Isso significa cobrir a boca e o nariz com a parte interna do cotovelo ou lenço quando tossir ou espirrar (em seguida, descarte o lenço usado imediatamente). As gotículas espalham o vírus.

**Fonte:**

World Health Organization [<https://www.who.int/>] Coronavirus disease (COVID-19) Pandemic. Acesso em maio de 2020. Disponível em <https://www.who.int/emergencies/diseases/novel-coronavirus-2019>



Fique em casa quando não estiver se sentindo bem. Em casos de febre, tosse e dificuldade em respirar, procurar um atendimento médico.



Siga sempre as instruções da autoridade sanitária nacional ou local, porque elas sempre terão as informações mais atualizadas sobre a situação em sua área;



Pessoas doentes devem adiar ou evitar viajar para locais afetados pelo coronavírus. Essas áreas incluem países, províncias ou cidades onde há transmissão contínua – e não em regiões com apenas casos importados;



Os viajantes que retornam das áreas afetadas devem monitorar seus sintomas por 14 dias e seguir os protocolos nacionais dos países receptores; caso haja alguma suspeita, a pessoa deve entrar em contato com um médico e informar sobre o seu histórico de viagem.

## O uso de máscaras

### A OMS recomenda o uso de máscara cirúrgica nos seguintes casos:

- Pessoas com sintomas respiratórios, como tosse ou dificuldade de respirar, inclusive ao procurar atendimento médico;
- Profissionais de saúde e que prestam atendimento a indivíduos com quadros que envolvem a saúde respiratória;
- Profissionais de saúde, ao entrar em uma sala com pacientes ou tratar um indivíduo com alguma alteração respiratória aparente;

No Brasil, as autoridades de saúde, por conta da pandemia e das ausências de tratamento e vacina, indicam o uso de máscara, mesmo que improvisada, em tecido, para toda a população, incluindo os assintomáticos e que não apresentam nenhum histórico de doença respiratória crônica. A proteção deve cobrir boca e nariz e é útil para situações de deslocamento, como idas ao mercado, à farmácia e a outros lugares funcionais autorizados para o funcionamento. Vale lembrar que a máscara deve ser sempre combinada com outras medidas de proteção.

#### Fonte:

Organização Pan-Americana da Saúde [<https://www.paho.org/bra/>] Folha informativa – COVID-19 (doença causada pelo novo coronavírus). Acesso em maio de 2020. Disponível em [https://www.paho.org/bra/index.php?option=com\\_content&view=article&id=6101:covid19&temid=875](https://www.paho.org/bra/index.php?option=com_content&view=article&id=6101:covid19&temid=875)

# O QUE SÃO AS MUCOPOLISSACARIDOSES

As Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças metabólicas causadas por erros inatos do metabolismo que levam à formação inadequada de enzimas, substâncias fundamentais para diversos processos químicos em nosso organismo. No caso dessa enfermidade rara, as enzimas que não funcionam adequadamente estão nos lisossomos, estruturas intracelulares que funcionam como uma usina de reciclagem nas células.

Os lisossomos de um paciente com MPS não conseguem cumprir corretamente sua função, que é digerir grandes moléculas para serem utilizadas ou reutilizadas. Nos casos de MPS, essas moléculas mal digeridas são os Glicosaminoglicanos (GAGs), responsáveis pela lubrificação e união entre os tecidos. As partículas (GAGs) que se acumulam no lisossomo fazem as células crescerem, e com isso ocorre o seu acúmulo em órgãos como a pele, o fígado e o baço.

Por isso, as MPS são consideradas doenças de depósito lisossômico. Há diversos tipos de Mucopolissacaridoses, que diferem de acordo com a enzima que está em falta no organismo.

## Causas

As MPS têm origem genética. Como a maioria das doenças metabólicas, elas têm herança de caráter autossômico recessivo. Ou seja, os pais são saudáveis, mas carregam um gene que determina a doença, e que só se manifesta em dose dupla. Assim, a cada gestação os pais portadores têm 25% de chance de ter um filho que desenvolva a MPS e 75% de ter um filho sem a doença, sendo que 50% dos filhos podem também carregar o gene, mas sem desenvolver a doença.

A exceção é a MPS tipo II (Síndrome de Hunter), com herança ligada ao cromossomo X. Neste caso, a mãe portadora, saudável, mas que carrega o gene, tem 50% de chance de ter um filho homem com a doença, e 50% de ter uma filha que leve o gene da doença para seus descendentes.

## Sinais e Sintomas

Há uma série de sinais e sintomas decorrentes das Mucopolissacaridoses. Os principais são comprometimentos nos ossos e nas articulações, assim como nas vias respiratórias, no sistema cardiovascular e nas funções cognitivas. Em alguns casos, podem aparecer

o aumento do tamanho da cabeça, hérnia no umbigo e na virilha, a opacificação (perda da transparência) das córneas, o aumento do fígado e do baço, além do acometimento das válvulas cardíacas, rigidez nas articulações e alteração no crescimento.

## Diagnóstico

As MPS são diagnosticadas de acordo com a observação de diversos sintomas, além de exames de urina específicos (que analisam a quantidade de GAGs excretada) e pela dosagem da enzima deficiente, um exame feito pela análise do sangue em laboratórios de referência. Em geral, o diagnóstico, que costuma ser demorado e segue como um desafio para os especialistas, é realizado por geneticistas, pediatras, endocrinologistas, neurologistas e ortopedistas.

## Tratamento

Alguns tipos de MPS já podem ser bem controlados com a administração da Terapia de Reposição Enzimática (TRE), por meio de infusão intravenosa feita semanalmente em ambiente hospitalar. Para as formas graves, o transplante de medula óssea pode ser recomendado, desde que a MPS seja diagnosticada precocemente. Os demais aspectos do tratamento envolvem diversas disciplinas médicas e visam ao controle das complicações crônicas.

## TIPOS ESPECÍFICOS E NOMENCLATURAS DAS MUCOPOLISSACARIDOSES

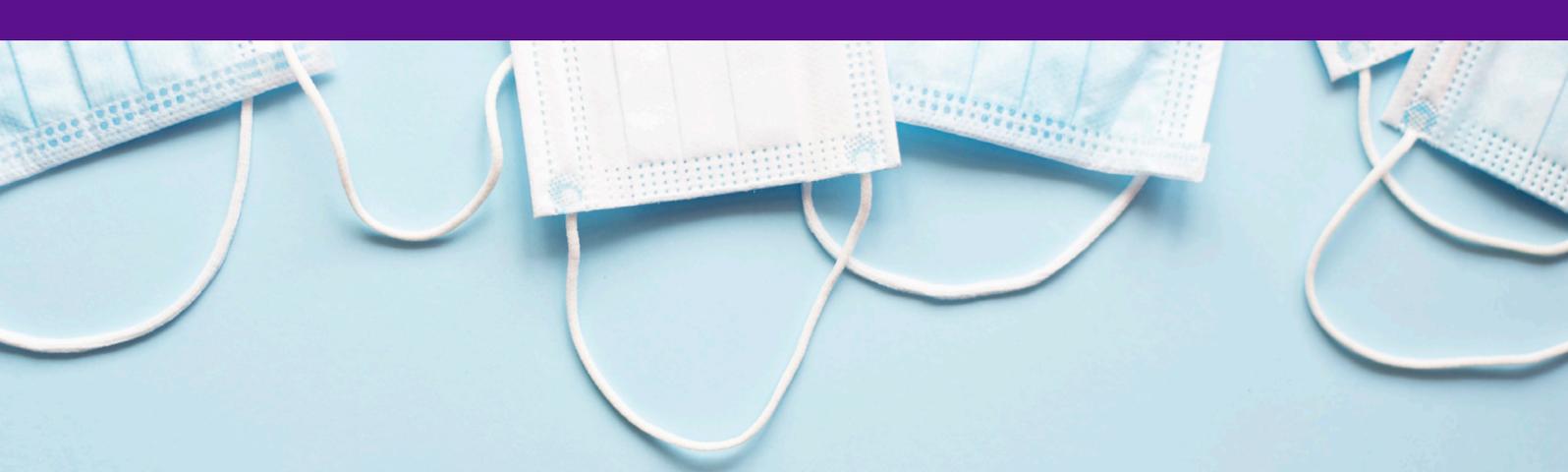
- **Mucopolissacaridose Tipo I**  
Doença de Hurler e Doença de Scheie
- **Mucopolissacaridose Tipo II**  
Síndrome de Hunter
- **Mucopolissacaridose Tipo III**  
Síndrome de Sanfillipo
- **Mucopolissacaridose Tipo IV**  
Síndrome de Mórquio
- **Mucopolissacaridose Tipo VI**  
Síndrome de Maroteux-Lamy
- **Mucopolissacaridose Tipo VII**  
Síndrome de Sly



**REVISÃO:**  
**CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA,**  
MÉDICA GENETICISTA DO SERVIÇO DE  
GENÉTICA MÉDICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS  
DE PORTO ALEGRE.

### Fonte:

Neufeld EF, Muenzer J: The mucopolysaccharidoses. Em The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. 8ª edição. McGraw-Hill Book Company, 2001. Acesso em maio de 2020. Disponível em <https://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=2709&sectionid=225544161>



# MPS E COVID-19

Quem tem MPS está no grupo de risco da COVID-19 por conta de alguns problemas pulmonares crônicos causados pela doença. Por esse motivo, é importante que o paciente adote os cuidados básicos de prevenção ao coronavírus.

O isolamento social, o uso de máscaras e o distanciamento de qualquer ambiente com algum fluxo coletivo são recomendações que devem ser cumpridas à risca.

Evitar todo e qualquer contato presencial com amigos e familiares é outra medida preventiva obrigatória. A exceção é a necessidade de um pronto-atendimento emergencial domiciliar. Porém, nesse caso, o profissional que for à casa do paciente deve estar devidamente equipado com luvas e máscara além de adotar todas as medidas de higiene e proteção.

Outro ponto importante a ser observado durante a pandemia de coronavírus é o contato entre os pacientes com MPS com pais ou cuidadores em idade avançada, que também estão no grupo de risco da COVID-19. Para esse tipo de situação, o ideal é que alguém da família, que more em outro local, faça os serviços essenciais, incluindo supermercado e farmácia, para evitar que esse grupo vulnerável tenha contato com o ambiente externo.

## O QUE ALGUNS TIPOS DE MPS DIFERENTES TÊM EM COMUM EM RELAÇÃO À COVID-19

Os pacientes com MPS IV e VI têm alguns problemas crônicos que podem ser agravados em caso de contágio pelo novo coronavírus. Um deles é a restrição pulmonar (dificuldade

nas provas respiratórias, expansão pulmonar, inspiração e respiração), que pode complicar no caso de uma infecção respiratória, como a provocada pelo coronavírus.

A intubação desses indivíduos, se necessária, é um procedimento ainda mais delicado do que o normal, por conta da displasia óssea com risco de compressão medular e do deslocamento espinhal no momento da manobra. Além disso, quem tem MPS também possui alto grau de obstrução de via aérea superior e cardiopatia em graus variados.

## MPS E O SUPORTE MÉDICO À DISTÂNCIA

Durante a pandemia e o período de isolamento social, a regra é procurar um hospital apenas em caso de extrema urgência. Essa conduta também deve ser adotada pelos pacientes com MPS.

Como os tratamentos são individualizados, a melhor conduta é manter um diálogo frequente e direto com o médico utilizando canais de comunicação tecnológicos e seguros, como o telefone, aplicativos de troca de mensagens ou outras plataformas de áudio e vídeo.

O contato com o profissional de saúde, mesmo que à distância, é importante para o esclarecimento de dúvidas relacionadas a tratamento.



REVISÃO:  
**CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA**  
MÉDICA GENETICISTA DO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE.

# DOENÇAS RARAS e CORONAVÍRUS

Orientação de especialistas para pacientes raros em momentos raros



MUITOS SOMOS RAROS

B:OMARIN<sup>®</sup>



SANOFI GENZYME



ultragenyx  
pharmaceutical

#### Fontes:

Organização Pan-Americana da Saúde [<https://www.paho.org/bra/>] Folha informativa – COVID-19 (doença causada pelo novo coronavírus). Acesso em maio de 2020. Disponível em [https://www.paho.org/bra/index.php?option=com\\_content&view=article&id=6101:covid19&Itemid=875](https://www.paho.org/bra/index.php?option=com_content&view=article&id=6101:covid19&Itemid=875)

Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica [<https://www.sbgm.org.br/>]. Doenças Raras. Acesso em maio de 2020. Disponível em <https://www.sbgm.org.br/conteudo.aspx?id=9>

World Health Organization [<https://www.who.int/>] Coronavirus disease (COVID-19) Pandemic. Acesso em maio de 2020. Disponível em <https://www.who.int/emergencies/diseases/novel-coronavirus-2019>

Doenças Raras de A a Z. Instituto Vidas Raras [livro online]. São Paulo, 2013. [acesso em maio de 2020]. Disponível em [http://www.vidasraras.org.br/site/livro/apmps\\_livro\\_doencas\\_raras\\_vol1.pdf](http://www.vidasraras.org.br/site/livro/apmps_livro_doencas_raras_vol1.pdf)

Federação das Doenças Raras de Portugal [<https://fedra.pt/>]. Doenças Raras. Acesso em maio de 2020. Disponível em <https://fedra.pt/doencas-raras/>

REVISÃO: Carolina Fischinger Moura de Souza, médica geneticista do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre.