

## Características clínicas y orales en pacientes afectados por Mucopolisacaridosis tipo IV-A: Reporte de casos

Marcela Favaretto Paro Pereira<sup>1</sup> , Gabriela Leal Peres Fernandes<sup>2</sup> , Isabella Silva Catananti<sup>3</sup> ,  
Eduarda Martins Fontes Cantarella de Almeida<sup>3</sup> , Laura Imbriani Bento de Azevedo<sup>4</sup> ,  
Manuela Marquesini Vanim<sup>1</sup> , Marcelle Danelon<sup>5</sup> .

**Resumen: Introducción:** Las Mucopolisacaridosis (MPSs) son enfermedades raras relacionadas con condiciones metabólicas crónicas causadas por una mutación genética que resulta en la deficiencia de enzimas lisosomales responsables de la degradación de glicosaminoglicanos, provocando alteraciones en el funcionamiento normal del organismo y alteraciones bucales. **Objetivo:** Evaluar las características físicas, sistémicas y bucales de dos pacientes hermanos con Mucopolisacaridosis tipo IV-A atendidos en la clínica de Pacientes Especiales de la Universidad de Ribeirão Preto-Unaerp, São Paulo, Brasil. **Informe de Caso:** Caso Clínico 1: Paciente femenina, 34 años y Caso Clínico 2: Paciente masculino, 31 años. En el Caso Clínico 1 se observaron las siguientes características clínicas y físicas: dificultad respiratoria, cambios óseos en los brazos, deformidades óseas en las rodillas, tórax dismórfico, disostosis con cambios en las manos, pérdida auditiva, problemas reumatológicos, dificultad para moverse, cambios en la coordinación motora, baja estatura, cuello y tronco acortados. Respecto a las alteraciones bucales: taurodontia en molares superiores e inferiores, dientes supernumerarios, altura mandibular baja, macroglosia, mordida abierta anterior, exostosis vestibulares, erosión dental en las superficies oclusales y palatinas/linguales en casi todos los dientes, apertura bucal limitada, deglución atípica y paladar profundo. En el Caso Clínico 2 se observaron las mismas características clínicas y bucales, excepto: diente supernumerario y exostosis vestibular. **Conclusión:** La MPS es una enfermedad rara que afecta órganos y tejidos, requiriendo un tratamiento multidisciplinario de por vida, ya que no tiene cura. Sin embargo, el tratamiento dental es importante para contribuir a la calidad de vida del individuo.

**Palabras clave:** Mucopolisacaridosis, Enfermedades raras, Herencia, Manifestaciones Bucales, Glicosaminoglicanos.

## Características clínicas e bucais em pacientes afetados pela Mucopolissacaridose tipo IV-A: Relato de casos

**Resumo: Introdução:** As Mucopolissacaridoses (MPSs) são doenças raras relacionadas a condições metabólicas crônicas causadas por uma mutação genética que resulta na deficiência de enzimas lisossômicas responsáveis pela degradação de glicosaminoglicanos, causando alterações no funcionamento normal do organismo e alterações bucais. **Objetivo:** Avaliar as características físicas, sistêmicas e orais de dois pacientes irmãos com Mucopolissacaridose tipo IV-A encontrados em pacientes atendidos na clínica de Pacientes Especiais da Universidade de Ribeirão Preto-Unaerp, São Paulo, Brasil. **Relato de Casos:** Caso Clínico 1: Paciente do sexo feminino, 34 anos e Caso Clínico 2: Paciente do sexo masculino, 31 anos. No Caso Clínico 1, foram observadas as características clínicas e físicas: dificuldade respiratória, alterações ósseas nos braços, deformidades em valgo dos joelhos, tórax dismórfico, disostose com alterações nas mãos, diminuição da audição, problemas reumatológicos, dificuldade de locomoção, alteração da coordenação motora, baixa estatura, pescoço e tronco encurtados. Em relação às alterações orais: taurodontia em molares superiores e inferiores, dente supranumerário, baixa altura mandibular, macroglossia, mordida aberta anterior, exostoses vestibulares, erosão dentária nas superfícies oclusal e palatina/lingual em quase todos os dentes, abertura bucal limitada, deglutição atípica e palato profundo. No Caso Clínico 2 foram observadas as mesmas características clínicas e bucais, exceto: dente supranumerário e exostoses vestibulares. **Conclusão:** A MPS é uma doença rara que afeta órgãos e tecidos, necessitando de tratamento multidisciplinar ao longo da vida, pois não há cura. Entretanto, o tratamento odontológico é importante para contribuir com a qualidade de vida do indivíduo.

**Palavras-chave:** Mucopolissacaridose, Doenças raras, Hereditariedade, Manifestações orais, Glicosaminoglicanos.

<sup>1</sup>Prática odontológica em Ribeirão Preto, São Paulo, Brasil.

<sup>2</sup>São Paulo State University (UNESP), School of Dentistry, Araçatuba, Brazil.

<sup>3</sup>Department of Pediatric Clinics, School of Dentistry of Ribeirão Preto, São Paulo University, Brazil.

<sup>4</sup>Prática odontológica em Campinas, São Paulo, Brasil.

<sup>5</sup>Policlinic of Operative Dentistry, Periodontology and Pediatric Dentistry, Medical Faculty Carl Gustav Carus, Technische Universität Dresden, Dresden, Germany.

## Clinical and oral characteristics in patients affected by Mucopolysaccharidosis type IV-A: Case reports

**Abstract: Introduction:** Mucopolysaccharidoses (MPSs) are rare diseases related to chronic metabolic conditions caused by a genetic mutation that results in the deficiency of lysosomal enzymes responsible for the degradation of glycosaminoglycans, causing alterations in the normal functioning of the organism and oral alterations. **Aim:** To evaluate the physical, systemic and oral characteristics of two sibling patients with Mucopolysaccharidosis type IV-A treated at the clinic for patients with special needs of the University of Ribeirão Preto-Unaerp, São Paulo, Brazil. **Case Reports:** Clinical Case 1: Female patient, 34 years old; and Clinical Case 2: Male patient, 31 years old. In Clinical Case 1, the following clinical and physical characteristics were observed: respiratory difficulty, bone changes in the arms, valgus deformities of the knees, dysmorphic thorax, dysostosis with changes in the hands, decreased hearing, rheumatological problems, difficulty in locomotion, changes in motor coordination, short stature, shortened neck and trunk. Regarding oral changes: taurodontia in upper and lower molars, supernumerary tooth, low mandibular height, macroglossia, anterior open bite, vestibular exostoses, dental erosion on the occlusal and palatal/lingual surfaces in almost all teeth, limited mouth opening, atypical swallowing and deep palate. In Clinical Case 2, the same clinical and oral characteristics were observed, except: supernumerary tooth and vestibular exostoses. **Conclusion:** MPS is a rare disease that affects organs and tissues, requiring lifelong multidisciplinary treatment, as there is no cure. However, dental treatment is important to contribute to the individual's quality of life.

**Key words:** Mucopolysaccharidoses, Rare diseases, Heredity, Oral manifestations, Glycosaminoglycans.

### Introducción

Las mucopolisacaridosis (MPS) son enfermedades raras relacionadas con afecciones metabólicas crónicas causadas por mutación genética. Esta anomalía es el resultado de una deficiencia de enzimas lisosomales específicas que determinan el tipo de MPS. Estas enzimas son responsables de la degradación de los glicosaminoglicanos (GAG)<sup>1-3</sup>. La deficiencia enzimática conduce a un catabolismo defectuoso de los glicosaminoglicanos (mucopolisacáridos), lo que da paso a una mayor acumulación de mucopolisacáridos en los lisosomas intracelulares de diversos tejidos del organismo<sup>4-6</sup>.

Las manifestaciones de la enfermedad pueden clasificarse en siete tipos, a saber: Tipos I, II, III, IV, VI, VII y IX<sup>7</sup>. La prevalencia de todos los tipos de MPS es de 1 caso por cada 20.000 nacidos vivos<sup>5</sup>. La enfermedad está causada por una mutación en el gen IDUA (alfa-L-iduronidasa), que tiene la

secuencia necesaria para producir la enzima que hidroliza grandes azúcares llamados glicosaminoglicanos (GAG)<sup>8</sup>. La MPS IV-A es una enfermedad multisistémica y progresiva, en la que la velocidad de progresión de los síntomas y la gravedad de la enfermedad varían en cada individuo. En general, al nacer, estos individuos presentan un fenotipo normal y, a la edad de 2-3 años, pueden observarse las manifestaciones de la patología.

Las alteraciones más comunes son faciales; esqueléticas; articulares, como deformidades en valgo en las rodillas; hipermovilidad articular; subluxación y displasia de cadera; enfermedades respiratorias y cardíacas; deficiencias visuales y auditivas; problemas digestivos; hernias umbilicales e inguinales; dolores articulares; alteraciones bucales; crecimiento inadecuado de la columna vertebral (pero el esternón crece normalmente, asemejándose al llamado «pecho de paloma»), lo que provoca dificultades respiratorias; baja estatura (con

torso y cuello cortos); disostosis múltiple, con alteraciones en el cráneo, la columna vertebral, las manos, las caderas y los huesos largos. El crecimiento se ralentiza a partir de los 18 meses y se detiene hacia el final de la infancia. La función cognitiva está típicamente preservada en la MPS IV-A<sup>9-11</sup>.

Los niños y adultos con MPS tienen necesidades asistenciales especiales debido a la gravedad de la enfermedad y son frecuentemente sometidos a un abordaje multidisciplinar por equipos pediátricos especializados, incluyendo cardiólogos, neurólogos, psiquiatras, ortopedistas, fisioterapeutas y oftalmólogos, debido a los múltiples efectos de la enfermedad<sup>12</sup>. Teniendo en cuenta esto, el objetivo de este estudio fue evaluar las características físicas, sistémicas y orales de dos pacientes con Mucopolisacaridosis atendidos en la Clínica de Pacientes Especiales de la Universidad de Ribeirão Preto-Unaerp, São Paulo, Brasil.

## Reporte de caso

Los tutores de los pacientes dieron su consentimiento informado previo para el tratamiento, la documentación y la posterior publicación del tratamiento.

### CASO 1

Paciente de 34 años de edad (Figura 1), 92 cm de estatura, 19 kg de peso, residente en Ribeirão Preto, São Paulo, Brasil, fue diagnosticada de síndrome de Morquio (MPS IV-A) a los 2 años, cuando su madre notó aumento óseo en la región de la muñeca, malformación y problemas de crecimiento en el tórax. Sin embargo, cuando llevó a su hija al pediatra, el médico



**Figura 1.** Paciente de sexo femenino con MPS IV-A.

le dijo que estos cambios eran normales y que la niña no tenía ningún problema. Aun así, la madre decidió consultar a otro médico, que diagnosticó a la paciente MPS tipo IV-A y la remitió para tratamiento al Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto de la Universidad de São Paulo, Brasil (HCRP-USP).

En 1997, la paciente acudió a la Clínica de Pacientes Especiales de la Universidad de Ribeirão Preto-Unaerp, São Paulo, Brasil, para atención odontológica de rutina y ha sido acompañada hasta el presente año. Durante la anamnesis se obtuvieron datos importantes. En relación con el período prenatal, la madre no presentó ninguna enfermedad durante la gestación; utilizó el medicamento fosfato ferroso del séptimo mes de gestación hasta dos meses después

del parto; los padres no son consanguíneos y tienen cinco hijos, de los cuales tres son portadores de la enfermedad. En cuanto al período postnatal, el parto fue natural (nueve meses de gestación); la paciente informó que fue amamantada durante tres meses, utilizó biberón y chupete, tuvo parotiditis y varicela en la infancia y declaró que los padres, al recibir el diagnóstico de la enfermedad, se sorprendieron; sin embargo, su reacción actual es de conformidad.

Al preguntarle por las secuelas relacionadas con la MPS, la paciente refirió: dificultad para respirar, alteraciones óseas en los brazos (Figura 2), deformidades en valgo en las rodillas (Figura 3), tórax con deformidades (Figura 4), disostosis con alteraciones en las manos (Figura 5), disminución de la audición (lleva audífonos en ambos oídos), problemas reumatológicos, dificultad para



Figura 4. Tórax con deformidades.



Figura 5. Disostosis de las manos.

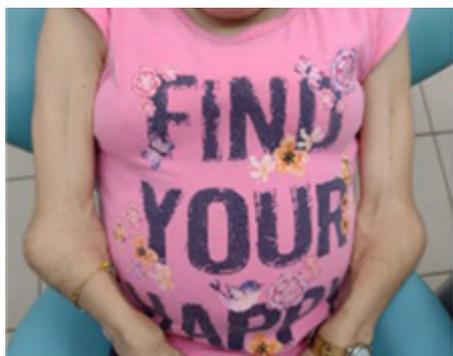


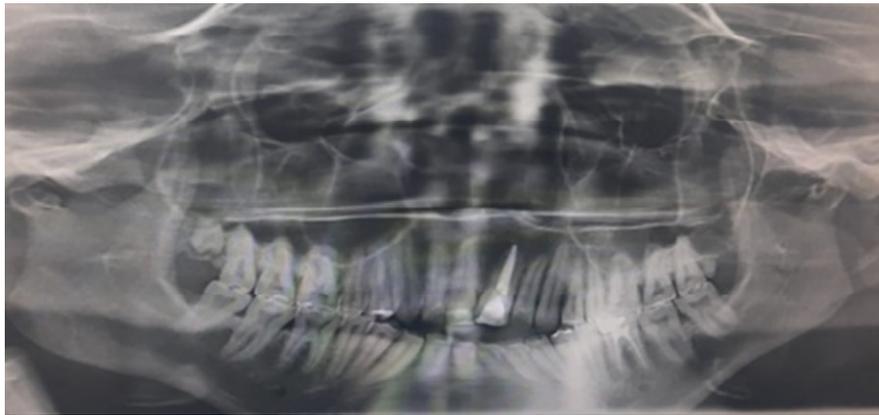
Figura 2. Brazos con alteraciones óseas.



Figura 3. Deformidad óseas em las rodillas.

caminar, alteraciones de la coordinación motora, baja estatura, voz grave y cuello y torso acortados. Debido a estas alteraciones, ha recibido atención multidisciplinaria en el HCRP-USP centrada en su corazón, oídos y ojos, así como en Unaerp con un dentista y fisioterapeuta. Sin embargo, hasta la última consulta clínica, la paciente refirió no estar utilizando medicación debido a la falta de autorización gubernamental.

En relación con la salud bucal, la paciente se cepilla los dientes de forma independiente tres veces al día (mañana, tarde y noche), usa hilo dental con menor frecuencia y relató haber fracturado el incisivo central superior izquierdo (diente 21) debido a una caída durante la infancia. Tras el examen radiográfico (Figura 6), se observó tratamiento endodóntico en los dientes 21 y



**Figura 6.** Radiografía panorámica

36, taurodontismo en los molares superiores e inferiores, un diente supernumerario - el cuarto molar superior derecho (Figura 7) - y una mandíbula con altura limitada. Después del examen clínico, se observaron labio prominente, lengua fisurada y macroglosia

(Figura 8), además de mordida abierta anterior, exostosis vestibulares, erosión dental en las superficies oclusal y palatina/lingual de casi todos los dientes (Figuras 9 y 10), apertura bucal limitada, respiración bucal, deglución atípica y un paladar ojival.



**Figura 7.** 1º, 2º, 3º y 4º molares superiores derechos



**Figura 9.** Dientes superiores con erosión dental



**Figura 8.** Macroglia y lengua plegada.



**Figura 10.** Dientes inferiores con erosión dental.

## CASO 2

Paciente de sexo masculino, de 31 años de edad (Figura 11), con una altura de 1,4 cm y un peso de 25 kg, residente en Ribeirão Preto, São Paulo, Brasil, hermano del Paciente 1, fue diagnosticado con síndrome de Morquio (MPS IV-A) a los 2 años de edad, cuando su madre notó algunas alteraciones similares a las que había observado en su hermana (Paciente 1) cuando esta fue diagnosticada con MPS IV-A. Como resultado, fue llevado al pediatra, quien confirmó el diagnóstico de MPS tipo IV-A y también fue remitido para tratamiento en el Hospital de Clínicas de Ribeirão Preto de la Universidad de São Paulo (HCRP-USP).

En 2002, el paciente acudió a la Clínica de Pacientes Especiales de la Universidad de



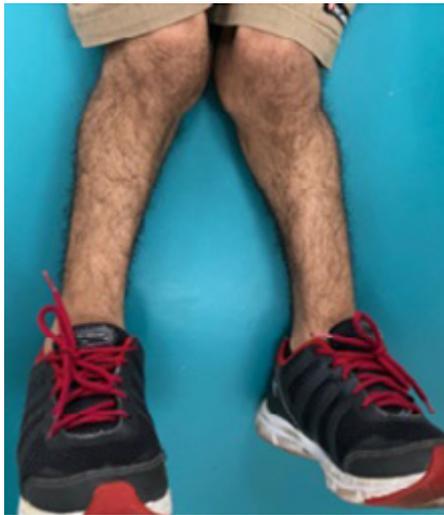
Figura 11. Paciente de sexo masculino con MPS IV-A.



Figura 12. Disostosis de las manos.

Ribeirão Preto-Unaerp, São Paulo, Brasil, para atención odontológica de rutina y ha sido acompañado hasta el presente momento. Durante la anamnesis se obtuvieron datos importantes: En relación con el período prenatal, la madre no presentó ninguna enfermedad durante la gestación; los padres no son consanguíneos y tienen cinco hijos, de los cuales tres están afectados por la enfermedad. En el período postnatal, el parto fue natural (nueve meses de gestación); el paciente informó que fue amamantado durante tres meses y luego continuó con alimentación no natural; utilizó Aerolin®; tuvo parotiditis y varicela en la infancia.

Al ser cuestionado sobre las secuelas que presenta debido a la MPS, el paciente informó: disostosis en las manos (Figura 13), deformidades en valgo en las rodillas (Figura 14), dificultad respiratoria, tórax con deformidades, disminución de la audición, problemas reumatológicos, dificultad de locomoción, coordinación motora debilitada, baja estatura, cuello y tronco acortados. Debido a estas alteraciones, al igual que su hermana (Caso Clínico 1), ha recibido seguimiento multidisciplinario en el HCRP-USP, con enfoque en el corazón, oído y ojos, y en la Unaerp con atención odontológica y fisioterapia. A diferencia de su hermana, utiliza medicación (Vimizim®) desde



**Figura 13.** Deformidad óseas em las rodillas.

2016; el medicamento se administra por vía endovenosa una vez por semana en el HCRP-USP. El paciente informó que, tras el uso de Vimizim®, ha experimentado mejoras en la respiración.

En cuanto a la salud bucodental, el paciente se cepilla los dientes de forma autónoma tres veces al día (mañana, mediodía y noche) y utiliza hilo dental con menos frecuencia. También tiene el hábito de la onicofagia. El examen radiográfico (Figura 14) reveló la presencia de taurodontismo en los molares superiores e inferiores. El examen clínico reveló diastema entre los incisivos superiores (11 y 21) (Figura 15),



**Figura 14.** Radiografía panorámica

lengua hendida y macroglosia (Figura 16), erosión dental en las superficies oclusal y palatina/lingual de casi todos los dientes (Figuras 17 y 18), mordida abierta anterior (Figura 19), labio prominente, respiración bucal, deglución atípica, paladar ojival y mandíbula con altura limitada.



**Figura 15.** Diastema entre los incisivos centrales



**Figura 16.** Macroglosia y lengua plegada



**Figura 17.** Dientes superiores con erosión dental.



**Figura 18.** Dientes inferiores con erosión dental.



**Figura 19.** Mordida abierta anterior.

## Discusión

El plan de tratamiento odontológico debe basarse en todas las alteraciones que presentan los pacientes con MPS. Algunos ejemplos son los problemas cardiorrespiratorios, la dificultad para moverse, la percepción auditiva y visual, con el fin de proporcionar una atención segura y cómoda para el paciente. Por lo tanto, si nota signos y síntomas de descompensación clínica, debe interrumpir el tratamiento y reprogramar la cita. Además, es importante vigilar la endocarditis bacteriana en procedimientos más invasivos, prescribiendo antibióticos profilácticos cuando sea necesario<sup>10</sup>.

Además, la mayoría de los pacientes con MPS se quejan de dificultades respiratorias, y muchos respiran por la boca. Durante

la atención odontológica, se recomienda colocarlos en el sillón dental lo más cerca posible de un ángulo de 90°, para evitar la posición supina. También debe favorecerse el uso del aislamiento relativo, ya que el aislamiento absoluto puede provocar disnea<sup>10</sup>. En cuanto a las pérdidas o deficiencias auditivas, el profesional puede optar por comunicarse con el paciente mediante esquemas o dibujos explicativos. Los audífonos deben retirarse cuando se utilicen equipos que hagan mucho ruido, ya que el exceso de ruido puede resultar incómodo para el paciente. En cuanto a las alteraciones visuales, los principales síntomas son la fotofobia y la pérdida de visión. Durante el tratamiento, los instrumentos pueden presentarse al paciente mediante el tacto, para que no realice movimientos bruscos mientras se somete al procedimiento dental. Además, hay que procurar que la luz del reflector no incida directamente en los ojos del paciente, ya que la gran mayoría de los pacientes sufren fotofobia<sup>10</sup>. Otro aspecto a tener en cuenta es la higiene bucal, ya que los cambios en las articulaciones pueden limitar el movimiento y los pacientes pueden manifestar dificultades para cepillarse los dientes y utilizar hilo dental. Una opción para ello es el uso de cepillos de dientes eléctricos o adaptados y de hilo dental con mango<sup>10</sup>. Las alteraciones orales son diversas, lo que hace esencial su reconocimiento para determinar el mejor enfoque terapéutico y preventivo. La hipoplasia del esmalte puede tratarse con la aplicación de selladores; la erupción dental tardía destaca la importancia de un seguimiento longitudinal con el cirujano-dentista, lo que permite observar el alineamiento adecuado de la cronología eruptiva; la respiración bucal también puede ser identificada por el dentista,

quien debe derivar al paciente para una evaluación médica; los quistes dentígeros se diagnostican mediante exámenes radiográficos de rutina; y las anomalías dentomaxilares representan variaciones en el desarrollo de las estructuras orofaciales. Las anomalías corresponden a defectos y/o variaciones en la estructura, tamaño, forma y posición de los elementos dentales, y pueden tener una etiología congénita, hereditaria, adquirida o idiopática. De este modo, el conocimiento de estas variaciones es fundamental, ya que pueden indicar la presencia de alteraciones genéticas e influir en la conducta terapéutica odontológica.

La primera anomalía identificada en ambos los pacientes estudiados fue la taurodontía. Un diente con taurodontía solo puede diagnosticarse mediante exámenes radiográficos, ya que sus características externas son similares a las de un diente normal. En la radiografía, es posible observar la elongación de la cámara pulpar en la dirección cervico-apical. Este aumento de la cámara pulpar y la modificación de la estructura del canal hacen que el tratamiento endodóntico sea más complejo, dificultando la localización de los forámenes radiculares, así como la instrumentación y obturación de los canales. Por lo tanto, el uso de magnificación es fundamental para aumentar las posibilidades de éxito del tratamiento. La segunda anomalía dentomaxilar identificada fue el diente supranumerario, que excede la serie dental normal. Su presencia puede dar lugar a alteraciones como dificultades en la erupción, desplazamiento dental, apiñamiento, formación de quistes y tumores odontogénicos. El diagnóstico generalmente se realiza mediante

exámenes radiográficos de rutina, ya que la mayoría de los dientes supranumerarios están impactados y son asintomáticos. En el caso de la paciente femenina estudiada, se identificó un cuarto molar superior derecho supranumerario, pero su extracción no fue indicada. Otra característica común de la MPS IV-A, observada en ambos los pacientes estudiados, fue la erosión dental. Este fenómeno se refiere a la disolución de la superficie dental, resultado de la desmineralización del esmalte causada por ácidos de origen extrínseco (como alimentos ácidos y medicamentos) o intrínseco (como en el caso de pacientes con reflujo gastroesofágico), sin involucrar bacterias. La paciente femenina (Caso Clínico 1) no presentó en su anamnesis factores que justificaran la erosión, sin embargo, según la literatura, es común que los pacientes con MPS IV-A presenten alteraciones en la estructura del esmalte tanto en la dentición decidua como en la permanente. De este modo, podría existir una correlación entre la erosión dental y esta alteración característica de la enfermedad.

Por otro lado, el paciente masculino (Caso Clínico 2) informó el uso del medicamento Aerolin® durante la infancia. Este fármaco se utiliza para controlar y prevenir espasmos bronquiales (contracciones) durante crisis de asma, bronquitis crónica y enfisema. Fardin *et al.* (2011)<sup>15</sup> analizaron el potencial cariogénico y erosivo de varios medicamentos, incluido el Aerolin®, que fue uno de los jarabes estudiados con mayor acidez y bajo pH, presentando, en consecuencia, el mayor potencial erosivo. De este modo, la erosión observada en este paciente puede estar correlacionada con el uso del Aerolin®. Como medida

preventiva, se recomienda que el paciente realice enjuagues con agua después de la administración del medicamento, use dentífricos de baja abrasividad y cepillos de dientes con cerdas suaves.

En relación con el tratamiento mediante la terapia de reemplazo enzimático (TRE), se ha informado que solo el paciente masculino (Caso Clínico 2) está actualmente en tratamiento, mientras que su hermana está esperando autorización gubernamental para iniciar el tratamiento. Los principales beneficios de esta terapia incluyen la mejora en la prueba de caminata de seis minutos y la reducción de la excreción urinaria de glicosaminoglicanos (GAGs). Los efectos adversos no ocurren en todos los casos, pero los ya reportados incluyen neumonía, hipersensibilidad, dolor en el sitio de infusión, infecciones respiratorias bajas, otitis media, urticaria, infecciones virales del tracto respiratorio, vómitos y reacciones anafilácticas. En el presente estudio, incluso con medicación, el paciente (Caso Clínico 2) reportó solo una mejora en la respiración.

Ante el contexto abordado y discutido, se concluye que la MPS es una enfermedad rara que afecta diversos órganos y tejidos, requiriendo tratamiento continuo a lo largo de la vida por un equipo multidisciplinario de salud, ya que aún no existe cura. El tratamiento odontológico juega un papel esencial en la calidad de vida de estos individuos, ya que su relación con ciertas enfermedades sistémicas ya ha

sido establecida. Estos pacientes pueden presentar diversas alteraciones orales, lo que resalta la importancia del seguimiento odontológico longitudinal, permitiendo realizar tratamientos preventivos con seguridad y confort para el paciente.

## Conclusión

La MPS es una enfermedad rara que afecta a varios órganos y tejidos y que requiere tratamiento de por vida por parte de un equipo sanitario multidisciplinario, ya que aún no tiene cura. Es importante concienciar sobre la existencia de esta enfermedad para que el tratamiento pueda iniciarse lo antes posible. El tratamiento odontológico es de gran importancia para contribuir a la calidad de vida del individuo, pues ya se ha demostrado su relación con las enfermedades sistémicas.

## Conflicto de intereses:

Los autores declaran que no tienen intereses económicos en conflicto ni relaciones personales que pudieran influir en el trabajo presentado en este artículo.

## Información sobre la financiación

Este artículo no ha sido financiado por ninguna institución.

## Referencias bibliográficas

1. Mesquita ACC, Leite EVNC, Neto CM, Oliveira AR, Guedelha LPS, Nunes PLS. Perfil sociodemográfico e clínico de pacientes com mucopolissacaridose em um hospital de São Luís - MA / Sociodemographic and clinical profile in patients with mucopolissacaridose in a hospital in São Luís - MA. Braz. J. Hea. Rev. 2021; 4(3):10996-100.

2. Teodoro JVT, Ribeiro LAB, Ferreira Neto JM, Ferreira VM, Grangueiro, CHP, Oliveira, ANM. Mucopolissacaridoses IV e VI: Aspectos ao Ecocardiograma Bidimensional com Strain pelo Speckle Tracking em uma Série de Casos. *Abc., Imagem Cardiovasc.* 2021; 34(2):1- 4.
3. Alencar PHR, Lima KVM, Tourinho EF, Barbosa MSN, Leite CL, Queiroz P dos SS, Nascimento NG da C, Lins GOL, Lopes SMT, Lima Junior FA. Nursing care for patients with mucopolysaccharidosis VI: an integrative literature review. *RSD.* 2022;1(1):e2211123435.
4. Kubaski F, de Oliveira Poswar F, Michelin-Tirelli K, Burin MG, Rojas-Málaga D, Brusius-Facchin AC, Leistner-Segal S, Giugliani R. Diagnosis of Mucopolysaccharidoses. *Diagnostics (Basel).* 2020;10(3):172.
5. Hampe CS, Wesley J, Lund TC, Orchard PJ, Polgreen LE, Eisengart JB, McLoon LK, Cureoglu S, Schachern P, Mclvor RS. Mucopolysaccharidosis Type I: Current Treatments, Limitations, and Prospects for Improvement. *Biomolecules.* 2021;11(2):189.
6. Nourbakhsh N, Esfahani EA. "Mucopolysaccharidosis syndrome in a 9-Year-old boy: oral-dental management and diagnostic considerations": a case report. *BMC Oral Health.* 2024; 27;24(1):1140.
7. Khan SA, Peracha H, Ballhausen D, Wiesbauer A, Rohrbach M, Gautschi M, Mason RW, Giugliani R, Suzuki Y, Orii KE, Orii T, Tomatsu S. Epidemiology of mucopolysaccharidoses. *Mol Genet Metab.* 2017;121(3):227-240.
8. Poletto E, Pasqualim G, Giugliani R, Matte U, Baldo G. Worldwide distribution of common IDUA pathogenic variants. *Clin Genet.* 2018;94(1):95-102.
9. Hendriksz CJ, Berger KI, Giugliani R, Harmatz P, Kampmann C, Mackenzie WG, Raiman J, Villarreal MS, Savarirayan R. International guidelines for the management and treatment of Morquio A syndrome. *Am J Med Genet A.* 2015;167A(1):11-25.
10. Cancino H, Marcela C, Isabel NVS, De Souza MF, Oliveira M. Mucopolysaccharidosis: characteristics and oral changes. *RFO UPF.* 2016;21(3):395-400.
11. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de atenção especializada à saúde. Secretaria de ciência, tecnologia e insumos estratégicos. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose tipo IV A, 2019.
12. Fecarotta S, Tarallo A, Damiano C, Minopoli N, Parenti G. Pathogenesis of Mucopolysaccharidoses, an Update. *Int J Mol Sci.* 2020;21(7):2515.
13. Saville JT, Herbst ZM, Gelb MH, Fuller M. Endogenous, non-reducing end glycosaminoglycan biomarkers for the mucopolysaccharidoses: Accurate diagnosis and elimination of false positive newborn screening results. *Mol Genet Metab.* 2023;140(3):107685.
14. Afonso JCN. Taurodontia: os desafios no tratamento endodôntico não-cirúrgico. 63 f. Tese (Doutorado) - Curso de Ciências da Saúde, Universidade Fernando Pessoa, Porto, 2014.
15. Fardin AC, Gaetti-Jardim EC, Aranega AM, Júnior EGJ, Júnior IRG. Quarto molar retido: a importância do diagnóstico precoce. *Revista da Faculdade de Odontologia-Upf, Passo Fundo.* 2011;16 (1):90-94.

---

Recibido 06/02/2025

Acceptado 12/03/2025

Correspondencia: Marcelle Danelon, correo: marcelledanelon@hotmail.com