

## MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO 1: UMA REVISÃO SOBRE A FISIOPATOLOGIA

Graziela Schmidt <sup>1</sup>

Evelin Santos da Silva Becker <sup>2</sup>

A mucopolissacaridose do tipo I (MPS I) é uma doença rara progressiva e hereditária, caracterizada por um erro genético no qual o indivíduo herda duas cópias de um gene alterado de ambos os pais. Esta enfermidade é causada pela deficiência da enzima alfa-L-iduronidase (IDUA), codificada pelo gene *IDUA*, e sem ela não ocorre a degradação dos resíduos de ácido idurônico presentes nas cadeias de glicosaminoglicanos (GAGs) heparan e dermatan sulfato. O acúmulo desses GAGs não totalmente degradados ocorre no interior dos lisossomos, o que também leva à sua excreção aumentada na urina, resultando no surgimento de alterações visuais, auditivas, cardíacas, entre outras. O presente estudo tem como objetivo analisar a fisiopatologia da Mucopolissacaridose tipo 1 e as diferentes alterações no organismo. O estudo se trata de uma revisão da literatura, com dados coletados referentes aos anos entre 2018 e 2025, em bases de dados como Ministério da Saúde e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), no mês de outubro de 2025. Após a realização das análises dos artigos, ficou evidenciado que a mucopolissacaridose tipo 1 (MPS) se refere à Síndrome de Hurler, forma mais grave da doença, com diagnóstico até os 24 meses de idade, tendo a cifose toracolombar como uma das primeiras manifestações. Em conclusão, a principal causa da doença se refere a uma mutação genética que acarreta na deficiência de uma enzima importante no organismo, levando a diferentes manifestações neurológicas e musculoesqueléticas.

**Palavras chave:** Doenças raras; Mucopolissacaridose tipo 1; Terapia de reposição enzimática.

1. Aluna do Curso de Enfermagem Ulbra Canoas, Email:grazielaschmidt28@rede.ulbra.br

2. Professor Orientador Curso de Enfermagem Ulbra Canoas, **Área Ciências da Saúde**, Email: evelinbecker@ulbra.br