

# Mucopolissacaridose tipo 1: Uma revisão sobre a fisiopatologia

Graziela Schmidt<sup>1</sup>  
Evelin Becker<sup>2</sup>

([Evelinbecker@ulbra.br](mailto:Evelinbecker@ulbra.br) - Universidade  
Luterana do Brasil)

## Introdução

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.

## Objetivos

O presente estudo tem como objetivo analisar a fisiopatologia da Mucopolissacaridose tipo 1 e as diferentes alterações no organismo.

## Metodologia

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.

## Resultados

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.

## Conclusão

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.

## Referências

BRASIL. Ministério da Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas — Mucopolissacaridose do tipo I**. [S.l.: s.n.], [Data]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/pcdt/m/mucopolissacaridose-do-tipo-i>. Acesso em: 23 out. 2025.  
MINISTÉRIO DA SAÚDE. **Relatório preliminar – Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas: Mucopolissacaridose do tipo I**. Brasília, DF: Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC), 2024. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2024/relatorio-preliminar-pcdt-mpsi-cp-82>. Acesso em: 23 out. 2025.