

Mucopolissacaridose tipo 1: Uma revisão sobre a fisiopatologia

Graziela Schmidt¹

Evelin Becker²

(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.I.: 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/mídias/consultas/relatórios/2024/relatório-preliminar-pcdt-mpsi-cp-82>. Acesso em: 23 out. 2025.