**MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I: UM RELATO DE CASO**

**Maria Carolina Oliveira Azevedo¹; Laís Mesquita Mororó Aragão¹; Paula Sabrina Martins Barros¹; Christiane Melo Silva Bontempo¹**

¹ Faculdade de Ciências Humanas, Exatas e da Saúde do Piauí/Instituto de Educação Superior do Vale do Parnaíba (FAHESP/IESVAP)

Área temática: Atenção à saúde

E-mail ao autor: mcarolina\_phb@hotmail.com

**Introdução:** A síndrome de Hurler, também conhecida como mucopolissacaridose I (MPS I), é uma desordem autossômica recessiva decorrente de um erro inato do metabolismo, que leva a deficiência da função da enzima α-L-iduronidase e isso ocasiona um acúmulo gradual dos glicosominoglicanos (GAGs): dermatan sulfato e heparan sulfato em vários tecidos. Existem poucos estudos epidemiológicos sobre a MPS I no Brasil. Segundo o registro brasileiro da doença, em 2010 foram registrados 82 casos nos país. As manifestações clínicas da MPS I são de natureza multissistêmica e incluem hepatoesplenomegalia, disostoses múltiplas, fácies característica e artropatia grave. As funções auditiva, visual, respiratória e cardiovascular são todas afetadas e apresenta variados graus de comprometimento do Sistema Nervoso Central. **Objetivo:** descrever um caso de uma criança com MPS tipo I. **Métodos:** J.L.S.S, sexo masculino, nascido em 28/09/2015, parto cesárea, com idade gestacional de 42 semanas, tendo peso ao nascer: 4,605 Kg, comprimento: 57cm e perímetro cefálico não mensurado. O paciente começou a apresentar suas primeiras manifestações com aumento do volume abdominal, hérnia umbilical e inguinoescrotal no primeiro mês de vida e aos 7 meses foi diagnosticado com macrocefalia. Em 18/08/2016 teve diagnóstico clínico e laboratorial confirmado para MPS I. Os exames laboratoriais mostraram: Eletroforese de GAGs – Presença de dermatan sulfato e heparan sulfato; GAGs na urina – 996 µg/mg de creatinina; Atividade da α-L-induronidase em leucócitos – 0,80 nmol/h/mg proteína. Ao exame de Ressonância Magnética de crânio observou-se redução de amplitude dos espaços liquóricos da transição craniovertebral. Sela turca alargada e com morfologia em “J”. Discreta proeminência dos ventrículos laterais e do III ventrículo, sem características hipertensivas. Hipertrofia da tonsila faríngea, reduzindo a amplitude da coluna aérea do cavum. Ao exame de biomicroscopia, verificou-se opacidade de córnea moderada bilateral. No ecocardiograma constatou valva aórtica bicúspide, insuficiência aórtica de grau leve e aumento leve do ventrículo esquerdo. Ao exame de audiometria de tronco cerebral (BERA), o paciente apresentou perda auditiva leve em ouvido direito. E ao exame de vídeonasofaringoscopia, com endoscópio flexível, evidenciaram-se cornetos nasais hipertrofiados e hiperemiados, meatos com secreção hialina e rinofaringe com hipertrofia de adenoide ocupando 80% do cavum. No eletroencefalograma digital, em sono induzido, constatou-se atividade elétrica de base desorganizada além de atividade epileptiforme focal ocasional em região centroparietal direita. Os achados acima descritos são compatíveis com alterações relacionadas à doença de base referida. Em seu exame atual apresenta peso: 17 kg, estatura 90 cm, perímetro cefálico: 61 cm, face infiltrada e sindrômica, macroglossia e hipertelorismo. Ausculta cardiopulmonar sem alterações. Abdome globoso, com hepatoesplenomegalia, hérnia umbilical de 1,2 cm e na genitália apresenta pelos discretos em bolsa escrotal. Membros infiltrados com deformidades articulares. Lordose lombar e gibosidade dorsal. Apresenta atraso discreto do desenvolvimento neuropsicomotor. Faz uso, há 10 meses, de Laronidase (Aldurazyme) em uso continuo semanal. **Análise crítica**: Os sintomas da MPS I surgem após o nascimento e progridem rapidamente, assim os pacientes costumam ser diagnosticados até os 2 anos de idade, apresentar atraso de desenvolvimento cognitivo aparente entre os 14 e 24 meses e estatura geralmente inferior a 110 cm. A história clínica é dominada por problemas respiratórios. A maioria dos pacientes não tratados morre devido a complicações relacionadas a danos cerebrais ou problemas cardiorrespiratórios. Um rápido aumento das características faciais aos 3-6 meses de idade é geralmente a primeira anormalidade detectada. A cabeça é grande com ossos frontais salientes. O crânio geralmente é escafocefálico secundário ao fechamento prematuro das suturas metópicas e sagitais. A ponte nasal é deprimida com ampla ponta nasal e narinas antevertidas. As bochechas estão cheias. Os lábios estão ampliados e a boca geralmente é mantida aberta. O paciente pode apresentar corrimento nasal crônico e turvação na córnea. Disostose múltipla, como ossos encurtados e espessados ​​ de forma anormal e pode apresentar erosões articulares. O presente caso mostrou quase todas essas manifestações clássicas da síndrome de Hurler. O diagnóstico do presente caso foi baseado em características clínicas e laboratoriais. No momento, o tratamento consiste na terapia de reposição enzimática que fornece as células uma versão recombinante da enzima humana deficiente, reduzindo o acúmulo de GAGs e repercutindo positivamente na qualidade de vida do paciente. **Conclusão:** Mesmo que a MPS I seja de natureza progressiva, esses pacientes precisam ser monitorados regularmente, favorecendo a identificação de possíveis problemas precocemente e buscando intervir para reduzir a morbidade e melhorar a qualidade de vida. Além disso, as estimulações funcionais, lúdicas e direcionadas são de suma importância, pois possibilitaram o ganho de habilidades motoras. Este relato de caso é relevante porque contribui com a comunidade científica, considerando a escassez do tema na literatura brasileira.

**Palavras-chave:** Sindrome de Hurler, Mucopolissacaridose, Mucopolissacaridose I