



ISSN 2674-8169



Latindex



DOI



Mucopolissacaridose Tipo I (Síndrome de Scheie): da suspeita clínica ao acompanhamento terapêutico, um estudo de caso.

Gabriela Mendes Alós¹, Niara da Silva Medeiros¹



<https://doi.org/10.36557/2674-8169.2026v8n3p241-257>

Artigo recebido em 4 de Fevereiro e publicado em 4 de Março de 2026

Relato de caso

RESUMO

A Mucopolissacaridose tipo I (MPS I) é uma doença genética rara causada por mutações no gene *IDUA*, que resultam na deficiência da enzima α -L-iduronidase e no acúmulo de glicosaminoglicanos em diferentes tecidos. A forma atenuada, conhecida como Síndrome de Scheie, manifesta-se por comprometimento musculoesquelético, ocular e cardíaco, sem prejuízo cognitivo. Este estudo de caso descreve a trajetória clínica e terapêutica de uma paciente com MPS I, forma Scheie. O diagnóstico foi confirmado por elevação dos glicosaminoglicanos urinários e análise molecular, após histórico de rigidez articular e dor nas mãos desde a infância, inicialmente interpretados como alterações ortopédicas. A terapia de reposição enzimática com laronidase foi iniciada aos 21 anos, promovendo melhora laboratorial, estabilização clínica e manutenção da capacidade funcional. O acompanhamento multiprofissional, envolvendo genética médica, oftalmologia, ortopedia, cardiologia e fisioterapia, contribuiu para o controle dos sintomas residuais e melhor qualidade de vida. Este relato reforça a relevância do reconhecimento clínico, do diagnóstico oportuno e da continuidade do cuidado no manejo de doenças metabólicas raras como a Síndrome de Scheie, evidenciando o impacto positivo da abordagem integrada no prognóstico a longo prazo.

Palavras-chave: distúrbio metabólico; abordagem interdisciplinar; acompanhamento clínico.

Mucopolysaccharidosis Type I (Scheie Syndrome): From Clinical Suspicion to Therapeutic Follow-Up, a Case Study

ABSTRACT

Mucopolysaccharidosis type I (MPS I) is a rare inherited lysosomal disorder caused by mutations in the IDUA gene, which lead to deficiency of α -L-iduronidase and accumulation of glycosaminoglycans in multiple organs. The attenuated form, Scheie Syndrome, is characterized by progressive musculoskeletal, ocular, and cardiac involvement without cognitive impairment. This case study presents the clinical evolution and therapeutic follow-up of a female patient diagnosed with MPS I, Scheie form. The diagnosis was established through elevated urinary glycosaminoglycans and molecular confirmation after a history of joint stiffness and hand pain since childhood, initially mistaken for orthopedic conditions. Enzyme replacement therapy with laronidase was initiated at 21 years of age, resulting in significant biochemical improvement, clinical stabilization, and preservation of functional capacity. Multidisciplinary follow-up including genetics, ophthalmology, orthopedics, cardiology, and physiotherapy contributed to sustained quality of life and control of residual symptoms. This report underscores the importance of clinical awareness, timely diagnosis, and continuous care in managing rare metabolic disorders such as Scheie Syndrome, highlighting the role of coordinated therapeutic strategies in improving long-term outcomes.

Keywords: metabolic disorder; multidisciplinary care; quality of life

Instituição afiliada – Centro Universitário CESUCA, Cachoeirinha, Rio Grande do Sul, Brasil

Autor correspondente: Niara da Silva Medeiros niarasm@gmail.com

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).





INTRODUÇÃO

As mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de doenças hereditárias raras causadas por deficiências enzimáticas que resultam no acúmulo progressivo de glicosaminoglicanos (GAGs) nos lisossomos celulares, levando à disfunção multissistêmica. Dentre as MPS, os tipos I e II são caracterizados por falhas no catabolismo de GAGs como o heparan sulfato e o dermatan sulfato, comprometendo diversos órgãos e tecidos (KUBASKI et al., 2020; VENEZA et al., 2025).

A mucopolissacaridose tipo I (MPS I) é uma doença autossômica recessiva causada pela deficiência da enzima alfa-L-iduronidase, responsável pela degradação de GAGs. A incapacidade de metabolizar essas substâncias gera acúmulo intracelular progressivo, culminando em manifestações clínicas sistêmicas de variada gravidade (GIUGLIANI, 2020; CLARKE et al., 2021). Com incidência estimada em 1 para cada 100.000 nascidos vivos, a MPS I é classificada como uma doença ultrarrara (MUENZER, 2011; GIUGLIANI, 2020).

Clinicamente, a MPS I apresenta-se em um espectro contínuo que inclui três formas principais: Hurler (grave), Hurler-Scheie (intermediária) e Scheie (forma atenuada). A forma Scheie, foco deste estudo, é considerada a mais branda e, em geral, não apresenta comprometimento neurológico significativo. No entanto, os pacientes podem manifestar rigidez articular, alterações oftalmológicas, complicações cardíacas e respiratórias, além de limitações funcionais que impactam diretamente a qualidade de vida (MUENZER, 2011; LAMICHHANE et al., 2024).

Devido à sua apresentação clínica mais tardia e sutil, o diagnóstico da Síndrome de Scheie frequentemente ocorre de forma lenta e progressiva, o que pode comprometer a eficácia terapêutica. A confirmação diagnóstica da MPS I baseia-se inicialmente na dosagem da atividade da enzima alfa-L-iduronidase, associada à análise da excreção de glicosaminoglicanos urinários. Entretanto, a confirmação definitiva é obtida por meio de testes genéticos, que permitem a identificação de variantes patogênicas no gene IDUA, localizado no cromossomo 4p16.3 (KUBASKI et al., 2020; LAMICHHANE et al., 2024).

O tratamento da MPS I envolve, principalmente, a terapia de reposição

enzimática com laronidase, uma forma recombinante da enzima alfa-L-iduronidase. Após administração intravenosa, a laronidase é captada pelas células por meio de receptores de manose-6-fosfato e direcionada aos lisossomos, onde promove a degradação do heparam sulfato e do dermatan sulfato, reduzindo o acúmulo intracelular de GAGs e contribuindo para a melhora das manifestações somáticas da doença. No entanto, devido à sua limitada penetração no sistema nervoso central, sua eficácia sobre manifestações neurológicas é restrita, especialmente nas formas mais graves da MPS I (CLARKE *et al.*, 2021).

O manejo da MPS I exige a atuação de uma equipe multiprofissional, incluindo geneticistas, ortopedistas, cardiologistas, pneumologistas, oftalmologistas, fisioterapeutas e psicólogos. Ademais, o suporte psicossocial às famílias é fundamental, considerando os desafios impostos pela cronicidade da doença e pelas limitações funcionais dos pacientes (GIUGLIANI, 2020; VENEZA *et al.*, 2025).

Apesar dos avanços terapêuticos e diagnósticos, o conhecimento clínico sobre a Síndrome de Scheie ainda é limitado, especialmente no que se refere à variabilidade fenotípica e aos impactos de longo prazo. Dessa forma, estudos tornam-se essenciais para ampliar a compreensão dessa condição. Assim, o presente estudo tem como objetivo realizar um estudo de caso de uma paciente com mucopolissacaridose tipo I (Síndrome de Scheie), desde a busca pelo diagnóstico até o acompanhamento atual.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo observacional longitudinal retrospectivo, do tipo estudo de caso clínico, com abordagem qualitativa e descritiva. O foco é a trajetória clínica de uma paciente diagnosticada com mucopolissacaridose tipo I (MPS I), conhecida como síndrome de Scheie.

A análise foi composta por uma paciente do sexo feminino, com 38 anos de idade, diagnosticada tardiamente aos 10 anos com MPS I, em sua forma atenuada conhecida como Síndrome de Scheie. A seleção da participante foi feita por conveniência, com base no acesso prévio ao seu histórico clínico completo.

Para realização deste estudo, não foram realizadas coletas de material biológico nem exames laboratoriais adicionais, sendo utilizados dados secundários fornecidos pela própria paciente, incluindo resultados de exames laboratoriais e de imagem



realizados ao longo de sua vida. Além disso, foi aplicado um questionário semiestruturado com o objetivo de complementar as informações sobre o processo diagnóstico e terapêutico, bem como aspectos relacionados à qualidade de vida. O questionário abordou dados como: idade em que surgiram os primeiros sintomas, intervalo entre o início dos sintomas e o diagnóstico definitivo, procedimentos realizados antes do diagnóstico correto, tentativas de tratamento e encaminhamentos relevantes, evolução dos sintomas e complicações, limitações atuais, tratamento em uso, reações adversas, terapias ou medicamentos de suporte, avaliação funcional e de qualidade de vida, além dados atualizados do acompanhamento multidisciplinar da paciente.

A coleta de dados ocorreu de forma individual, em ambiente reservado, garantindo a privacidade e o sigilo das informações, com a presença apenas do pesquisador e da participante. A participação foi voluntária, sem qualquer tipo de remuneração ou benefício financeiro, e a participante pôde retirar seu consentimento a qualquer momento, sem prejuízo à sua assistência ou implicações no estudo.

O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) foi apresentado e assinado em duas vias, sendo uma entregue à participante e outra arquivada pelo pesquisador responsável. A identidade da participante foi integralmente resguardada, e todos os dados e documentos foram armazenados de forma segura e confidencial, utilizados exclusivamente para os fins desta pesquisa e destruídos após a conclusão do estudo e a publicação dos resultados.

A coleta e utilização de imagens clínicas, quando necessárias, ocorreram apenas mediante consentimento específico, respeitando os princípios de dignidade, privacidade e autonomia da participante.

O presente estudo foi conduzido em conformidade com os princípios éticos que regem a pesquisa envolvendo seres humanos, conforme a Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde. A pesquisa foi executada somente após aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa do Centro Universitário CESUCA (CAAE: 91154925.0.0000.5665; Parecer nº 7.784.031).

Os dados coletados foram apresentados de forma descritiva. Por se tratar de um estudo de caso único, não serão aplicados métodos estatísticos comparativos.



Os dados quantitativos (como exames laboratoriais e medidas clínicas) serão apresentados em valores absolutos, e os dados qualitativos (como os relatos obtidos por meio do questionário) serão analisados e discutidos ao longo do texto ou, quando pertinente, organizados em tabelas e quadros ilustrativos.

RELATO CLÍNICO

Paciente, nascida no ano de 1987 pela via de parto normal, branca, sexo feminino, natural e residente da cidade de Gravataí/RS. Apresentou, tardiamente, ao completar 3 anos e meio de idade seus primeiros sinais clínicos preocupantes, quando foi observado por familiares alterações de forma progressiva em suas articulações de ambas as mãos, onde a paciente não conseguia esticar os dedos de forma ágil, sentindo dor ao movimentar para atividades básicas, além de observar sua estatura, consideravelmente inferior quando comparada com crianças da mesma idade.

No ano de 1990, por volta do mês de novembro, os responsáveis buscaram atendimento na unidade básica de saúde do bairro em que residiam, onde foi realizada a indicação de encaminhar a menina para avaliação especializada com ortopedista em um Hospital na cidade de Gravataí, RS. Posteriormente, nesta nova consulta, após avaliação de exames de ressonância magnética e ultrassonografia das mãos e punhos, foi instruído aos familiares que autorizassem a realização do tratamento de forma cirúrgica, procedimento nas articulações e tendões que possuía como objetivo melhorar a qualidade de vida da paciente, realizando assim, a cirurgia no ano de 1993 pelo Sistema único de saúde (SUS). Após os primeiros exames clínicos e de imagem, posteriores a realização da cirurgia, a paciente foi liberada, mantendo apenas acompanhamento de fisioterapia para melhora da qualidade motora e fortalecimento da região operada.

Em retorno com o ortopedista responsável pelo tratamento articular inicial, houve a suspeita da paciente possuir uma condição rara devido ao surgimento de sintomas não vistos comumente em crianças, como aumento da rigidez articular, progressão de alterações oculares como a opacidade das córneas, alterações cardíacas, alterações respiratórias e aumento do abdômen, sinais alarmantes, onde até o momento tinham origem desconhecida. A menina foi encaminhada para avaliação em um hospital considerado um centro de referência em genética, localizado na cidade de



Porto Alegre, para investigação do quadro clínico.

Nesse hospital especializado, aos 8 anos de idade, no ano de 1995, a paciente passou a ser acompanhada pelo serviço de genética do local. Nestes atendimentos, após avaliação de inúmeros profissionais e realização de diversos exames de rotina, todos liberados e avaliados com valores dentro do padrão de referência para a idade, a paciente teve hipótese de diagnóstico repassada a família. Foi solicitada a realização de exame específico para quantificação de glicosaminoglicanos na urina, exame este determinante para o diagnóstico e tratamento correto da paciente. Após liberação do resultado no valor de 49 ug GAGS/mg creat. (valores de referência: 13 a 45 ug GAGS/mg creat.), foi realizado, aos seus 9 anos de idade, o diagnóstico clínico e laboratorial de Mucopolissacaridose tipo 1 (CID E76.0) para a paciente, necessitando passar por seguimento clínico desde então com equipe multiprofissional, incluindo médicos geneticistas, oftalmologistas, hematologistas e pediatras. Durante a investigação genética confirmatória, foi solicitado o cariótipo e testes específicos que identificaram uma alteração no gene IDUA, confirmando assim, o diagnóstico de Mucopolissacaridose tipo I, em sua forma mais branda, conhecida como síndrome de Scheie.

Após recente diagnóstico, no ano de 1996, os responsáveis foram orientados sobre as opções terapêuticas disponíveis. Naquele momento, o transplante de medula óssea era considerado o tratamento mais indicado, com possibilidade de realização em Curitiba (PR) onde o procedimento seria feito pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Dentro deste período, a paciente iniciou o protocolo de, a cada dois anos, realizar o exame de GAGs na urina para verificar a progressão da doença.

Contudo, ao chegarem ao Paraná, foram informados de que o transplante não poderia mais ser realizado pelo SUS, em função de mudanças nos protocolos de cobertura. Diante desse impasse, a família retornou ao Rio Grande do Sul (RS), retomando o acompanhamento com a equipe médica. Novos exames laboratoriais e de imagem foram realizados. Com outra alternativa terapêutica, ainda em fases de testes, considerou-se a introdução da terapia de reposição enzimática com laronidase (TRE), análogo recombinante da enzima alfa-laronidase, tratamento não disponibilizado gratuitamente na época. A família então, necessitou recorrer para garantir o acesso ao medicamento.



A autorização do tratamento foi concedida após um período de 10 anos, e a paciente iniciou a terapia de reposição enzimática com laronidase (Aldurazyme) por volta dos 21 anos de idade, no ano de 2008, onde seu exame de quantificação de glicosaminoglicanos apresentava valores de 50 UG GAGS/mg creatinina (VR. 13-45). A paciente iniciou suas infusões semanais em dosagem de 0,58mg/kg, sem histórico de reação medicamentosa. Após um ano do início da TRE, no ano de 2009, os valores de Gags na urina da paciente baixaram para 22 UG GAGS/mg creatinina, demonstrando a resposta terapêutica desejada.

No ano de 2018, após grande período realizando reposição enzimática semanal, os médicos responsáveis por comandar o tratamento da paciente, decidiram manter a terapia com frequência quinzenal em doses ajustadas para 2,9mg/5ml (16 frascos ao mês), visando uma melhora da qualidade de vida da paciente, frequência mantida atualmente com resposta positiva ao tratamento. No ano de 2019, a paciente passou por um transplante de córnea no olho direito e posteriormente, no ano de 2024 no olho esquerdo, buscando restaurar a sua visão, melhorando o caso de opacidade ocular presente desde a infância.

No ano de 2025, aos 38 anos de idade com 44kg e 1,37cm, a paciente apresenta bom estado geral, com ritmo cardíaco regular em dois tempos, sem sopros, aparelho respiratório sem alterações, abdome normotenso, apresentando fígado levemente aumentado, face sugestiva de depósito, hipertrofia gengival, discreto hipertelorismo ocular e restrição articular nas mãos, punhos e cotovelos (Figura 1).



Figura 1. Paciente, sexo feminino, com Mucopolissacaridose Tipo I - Síndrome de Scheie, aos 38 anos de idade.

Todos seus sintomas e características da doença são permanentes, porém controlados, sem pioras após iniciação das infusões com laronidase, dosagem de glicosaminoglicanos na urina seguem abaixo de 20Ug/mg creatinina. O acompanhamento clínico envolvendo avaliação do sistema cardiovascular, esquelético e pulmonar encontra-se estável. Paciente não faz uso de medicações diárias, exceto uso de colírios lubrificantes. Até o momento a paciente encontra-se com estabilidade clínica e sem progressão significativa dos danos, segue sob acompanhamento regular de uma equipe multiprofissional no mesmo hospital de referência onde houve seu diagnóstico.

Com o intuito de facilitar a compreensão da trajetória clínica da paciente, foi elaborada uma linha do tempo contendo os principais acontecimentos desde o seu nascimento até o período atual, abrangendo os anos de 1987 a 2025 (Figura 2). Nessa linha do tempo, estão descritos de forma cronológica os marcos mais relevantes de sua história clínica, incluindo o surgimento dos primeiros sinais e sintomas, a data do diagnóstico, o início das terapias e as mudanças observadas ao longo do acompanhamento médico. Além disso, na Figura 3, pode-se observar os valores de GAGS na urina durante todo o período analisado, demonstrando a evolução dos resultados laboratoriais desde a descoberta da doença até os dias atuais, evidenciando uma redução gradual e consistente dos níveis de GAGs, que passaram a situar-se dentro dos valores de referência (VR: 13 a 45) a partir do ano de 2009, quando a paciente já havia

iniciado o tratamento com TRE.

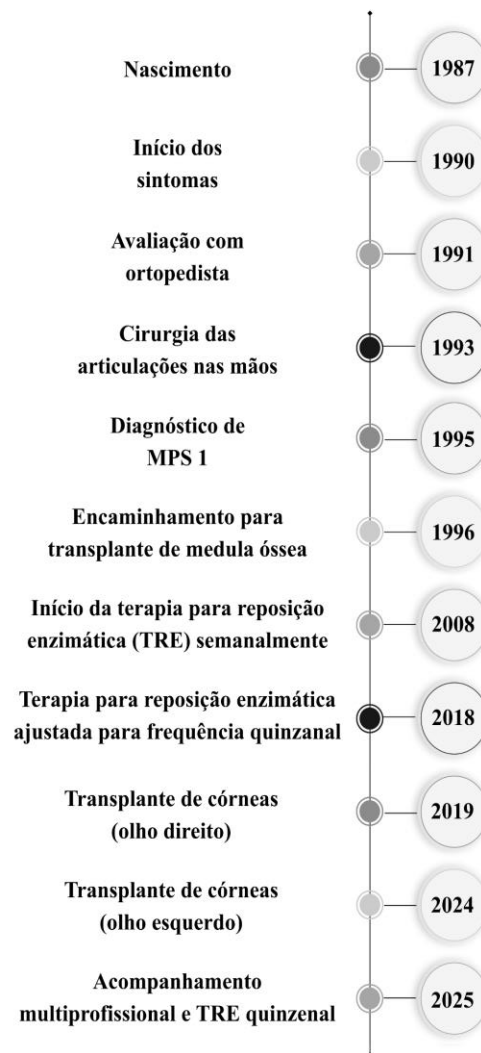


Figura 2. Ordem cronológica dos acontecimentos na vida da paciente com mucopolissacaridose do Tipo I (Síndrome de Scheie).

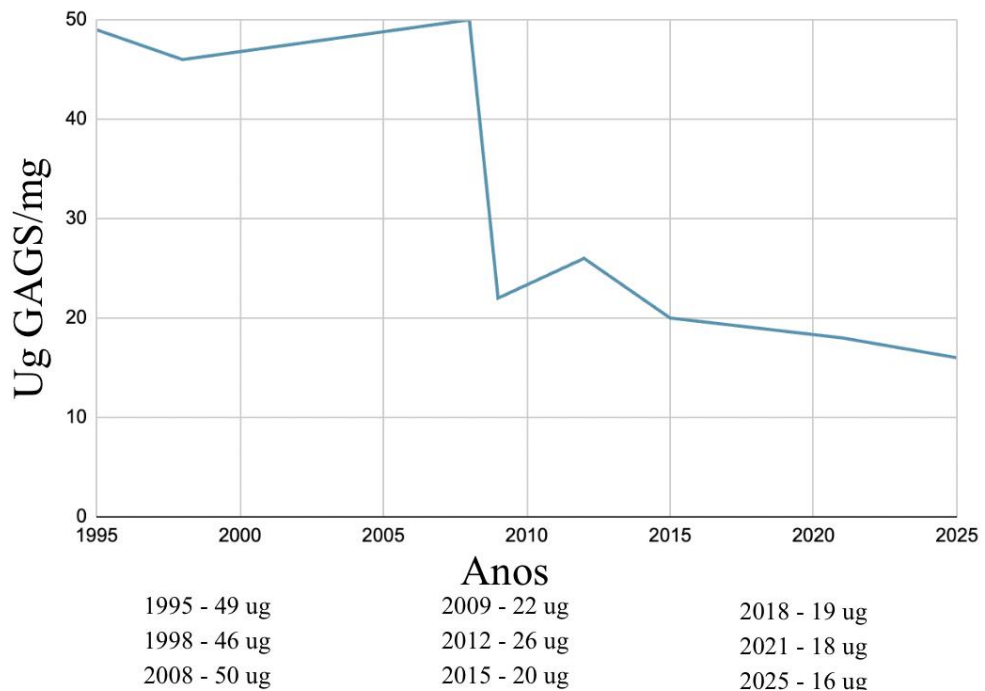


Figura 3. Dosagem de glicosaminoglicanos (GAGS) na urina ao longo dos anos de uma paciente com mucopolissacaridose do Tipo I (Síndrome de Scheie).

DISCUSSÃO

A mucopolissacaridose tipo I (MPS I) representa um grupo heterogêneo de doenças de depósito lisossomal causado pela deficiência da enzima α -L-iduronidase, resultando no acúmulo progressivo de glicosaminoglicanos (GAGs) em diferentes tecidos e órgãos. Esse processo culmina em manifestações clínicas multissistêmicas, com envolvimento esquelético, cardíaco, ocular e neurológico, cuja gravidade varia conforme o espectro que inclui as formas Hurler, Hurler-Scheie e Scheie (GIUGLIANI, 2012; MUENZER, 2011).

O avanço na compreensão da fisiopatologia da MPS I possibilita o desenvolvimento da terapia de reposição enzimática (TRE) com laronidase, considerada uma das intervenções mais relevantes no contexto dos erros inatos do metabolismo (BRUM; SILVA, 2008). Evidências provenientes de estudos longitudinais demonstram que essa abordagem melhora parâmetros funcionais e reduz significativamente os níveis de GAGs urinários, refletindo sua eficácia bioquímica (HAMPE et al., 2020; HERMIDA-AMEIJEIRAS et al., 2017). Entretanto, a resposta clínica apresenta variabilidade, sendo fortemente influenciada pelo estágio da doença e pela precocidade do início do



tratamento (KUBASKI et al., 2020).

Investigações retrospectivas reforçam a importância da introdução precoce da TRE, especialmente antes do estabelecimento de danos irreversíveis. Bitencourt et al. (2014) demonstram que pacientes tratados apresentam redução significativa na necessidade de intervenções médicas e hospitalizações, com impacto positivo na qualidade de vida. Todavia, a literatura indica que a laronidase não atravessa a barreira hematoencefálica, o que limita sua eficácia sobre as manifestações neurológicas (HAMPE et al., 2020; HERMIDA-AMEIJEIRAS et al., 2017). Essa limitação impulsiona o desenvolvimento de estratégias terapêuticas alternativas, como as terapias gênicas, que visam promover a produção endógena e contínua da enzima alfa-L-iduronidase por meio da introdução de uma cópia funcional do gene IDUA. Estudos pré-clínicos e ensaios clínicos iniciais com vetores virais demonstram redução dos níveis de GAGs em tecidos periféricos e no sistema nervoso central, além de melhora funcional, sugerindo potencial para uma correção mais abrangente da doença (POZZI et al., 2019; HASKELL et al., 2022; PIERCE et al., 2023).

Mesmo com tratamento estabelecido, observam-se complicações musculoesqueléticas persistentes, como síndrome do túnel do carpo e alterações articulares, amplamente descritas na literatura (BELLAS et al., 2008; GÖKAY et al., 2018). Essas manifestações decorrem do acúmulo residual de GAGs nos tecidos conectivos, o que explica a limitação funcional e a necessidade de acompanhamento ortopédico contínuo. Estudos recentes indicam que, embora a TRE contribua para a melhora da mobilidade articular, a regressão completa das deformidades ósseas permanece rara (VENEZIA et al., 2025).

As manifestações oculares, incluindo opacificação corneana e retinopatia, também persistem em parcela significativa dos pacientes. Ferrari et al. (2011) ressaltam a necessidade de avaliação oftalmológica periódica e, em casos selecionados, a indicação de transplante de córnea. A heterogeneidade das respostas terapêuticas reforça a relevância do manejo multidisciplinar e do acompanhamento a longo prazo (MUENZER, 2011).

Outra limitação associada à TRE é o desenvolvimento de anticorpos anti-laronidase, que pode interferir na eficácia do tratamento. A presença dessas



imunoglobulinas associa-se à redução da resposta clínica e ao aumento da incidência de eventos adversos, embora a maioria dos pacientes mantenha benefícios terapêuticos relevantes ao longo do acompanhamento (XUE et al., 2016).

Em pacientes adultos diagnosticados tardiamente, a TRE ainda promove benefícios parciais, como melhora da função respiratória e redução da fadiga, porém exerce efeito limitado sobre alterações ósseas e articulares estabelecidas (HERMIDA-AMEIJEIRAS et al., 2017). Lamichhane et al. (2024) descrevem que, mesmo em casos Hurler-Scheie, a associação entre tratamento clínico e intervenções cirúrgicas contribui para maior estabilidade funcional e alívio sintomático. Nesse contexto, o transplante de células-tronco hematopoiéticas permanece como alternativa terapêutica em situações específicas, sobretudo quando realizado precocemente, uma vez que possibilita a produção contínua da enzima funcional e a correção cruzada entre as células, embora esteja associado a riscos significativos que restringem sua aplicabilidade (ALDENHOFF et al., 2018; MUENZER et al., 2020; CLARKE et al., 2021).

No cenário nacional, a consolidação de protocolos de diagnóstico e acompanhamento ainda representa um desafio, embora o Brasil disponha de centros de referência que viabilizam o acesso à TRE e a outras estratégias terapêuticas especializadas (BITENCOURT et al., 2014). Nesse sentido, destaca-se a necessidade de capacitação contínua dos profissionais de saúde para o reconhecimento precoce dos erros inatos do metabolismo, com o objetivo de reduzir o atraso diagnóstico e ampliar a efetividade das intervenções terapêuticas (BRUM; SILVA, 2008).

Assim, a literatura evidencia que a terapia de reposição enzimática modifica de forma significativa o prognóstico da mucopolissacaridose tipo I, reduzindo a morbidade e contribuindo para a melhora da sobrevida. Entretanto, persistem lacunas relacionadas ao envolvimento neurológico, à variabilidade da resposta terapêutica entre os subtipos clínicos e à necessidade de estratégias complementares. A incorporação progressiva de abordagens avançadas, como o transplante celular e as terapias gênicas, delineia um cenário promissor, no qual intervenções potencialmente modificadoras da história natural da doença podem ser integradas à prática clínica, embora ainda não representem uma cura definitiva



CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Scheie, embora apresente evolução clínica mais lenta, exige acompanhamento contínuo devido ao risco de complicações cardíacas, respiratórias e musculoesqueléticas. Evidências mostram que a terapia de reposição enzimática (TRE) com laronidase contribui para reduzir a progressão das lesões e melhorar parâmetros funcionais, como capacidade ventilatória e tolerância ao exercício. O caso analisado demonstra que, mesmo com diagnóstico tardio e dificuldades de acesso ao tratamento, houve estabilização clínica e melhora da qualidade de vida, reforçando a importância do reconhecimento precoce, do acesso ao diagnóstico molecular e da garantia de políticas públicas que assegurem a terapia adequada. Destaca-se, ainda, que o acompanhamento multiprofissional e longitudinal, aliado ao conhecimento aprofundado sobre fisiopatologia, diagnóstico e terapêutica, é essencial para um manejo eficaz e melhor prognóstico dos pacientes.

REFERÊNCIAS

ALDENHOFF, Y. B. J. et al. Long-term outcomes after hematopoietic stem cell transplantation for mucopolysaccharidosis type I: a systematic review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, Londres, v. 13, n. 1, p. 1–12, 2018.

BELLAS, A.; PROTZENKO, T.; POUSA, M. S.; SALOMÃO, J. F. M. Terapia de reposição enzimática em crianças com síndrome do túnel do carpo e doença de depósito lisossomal. *Jornal de Pediatria (Rio de Janeiro)*, Rio de Janeiro, v. 84, n. 4, supl., p. 1–6, ago. 2008. DOI: 10.1590/S0021-75572008000500003.

BITENCOURT, F. H. et al. A terapia de reposição enzimática pode mudar a frequência de intervenções médicas na mucopolissacaridose tipo I? Um estudo retrospectivo e exploratório. *Clinical and Biomedical Research*, Porto Alegre, v. 34, n. 1, p. 1–8, 2014. DOI: 10.22491/2357-9730.40031.

BRUM, J. M.; SILVA, A. C. Tratamento de erros inatos do metabolismo. *Jornal de Pediatria (Rio*



de Janeiro), Rio de Janeiro, v. 84, n. 4, supl., p. 1–9, ago. 2008.

CLARKE, L. A. et al. The management of mucopolysaccharidosis type I: updated consensus guidelines. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, Hoboken, v. 44, n. 3, p. 1–18, 2021.

FERRARI, S. et al. Diagnosis and management of ophthalmological manifestations in patients with mucopolysaccharidosis. *British Journal of Ophthalmology*, Londres, v. 95, n. 5, p. 613–619, 2011. DOI: 10.1136/bjo.2010.179937.

GIUGLIANI, R. Mucopolysaccharidoses: from understanding to treatment, a century of discoveries. *Genetics and Molecular Biology*, São Paulo, v. 35, n. 4, supl., p. 924–931, 2012. DOI: 10.1590/S1415-47572012000600006.

GÖKAY, S. et al. Arthropathy-like findings and carpal tunnel syndrome as presenting features of Scheie syndrome: three cases from the same family. *Turkish Journal of Pediatrics*, Ancara, v. 60, n. 3, p. 344–347, 2018. DOI: 10.24953/turkjpmed.2018.03.020.

HAMPE, C. S. et al. Mucopolysaccharidosis type I: a review of the natural history and molecular pathology. *Cells*, Basel, v. 9, n. 8, p. 1838, 2020. DOI: 10.3390/cells9081838.

HASKELL, R. E. et al. Gene therapy for mucopolysaccharidosis type I: preclinical and clinical advances. *Human Gene Therapy*, New Rochelle, v. 33, n. 9–10, p. 1–12, 2022.

HERMIDA-AMEIJEIRAS, A. et al. Efficacy of laronidase therapy in adult patients with mucopolysaccharidosis type I: a systematic review and meta-analysis. *Molecular Genetics and Metabolism*, San Diego, v. 121, n. 2, p. 138–149, 2017. DOI: 10.1016/j.ymgme.2017.04.004.

KUBASKI, F. et al. Mucopolysaccharidosis type I. *Diagnostics*, Basel, v. 10, n. 3, p. 161, 2020. DOI: 10.3390/diagnostics10030161.

LAMICHHANE, S. et al. Mucopolysaccharidosis type I Hurler-Scheie syndrome: a case report. *Annals of Medicine and Surgery*, Londres, v. 86, p. 588–593, 2024. DOI: 10.1097/MS9.0000000000001557.



MUENZER, J. Overview of the mucopolysaccharidoses. *Rheumatology*, Oxford, v. 50, supl. 5, p. v4–v12, 2011. DOI: 10.1093/rheumatology/ker394.

MUENZER, J. et al. Long-term outcomes of hematopoietic stem cell transplantation in Hurler syndrome. *Molecular Genetics and Metabolism*, San Diego, v. 129, n. 2, p. 80–88, 2020.

PIERCE, E. A. et al. Advances in gene therapy for lysosomal storage disorders: focus on mucopolysaccharidosis type I. *Molecular Therapy*, Cambridge, v. 31, n. 4, p. 1020–1032, 2023.

POZZI, L. et al. Preclinical evaluation of gene therapy for mucopolysaccharidosis type I using adeno-associated viral vectors. *Human Molecular Genetics*, Oxford, v. 28, n. 20, p. 3390–3403, 2019.

SAKURU, R.; BOLLU, P. C. Hurler syndrome. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2025.

SABBAG FILHO, D.; BERNARDI, H. G. B.; AUDI, L. O. Manifestações clínicas e terapia de reposição enzimática da síndrome de Hunter: relato de caso. *Revista de Ciências Médicas e Biológicas*, Salvador, v. 15, n. 1, p. 117–121, 2016.

VENEZIA, M. et al. Mucopolysaccharidosis type I and α -mannosidosis: phenotypically comparable but genetically different. *Diagnostics*, Basel, v. 13, n. 5, p. 1199, 2025.

XUE, Y. et al. Effect of anti-laronidase antibodies on efficacy and safety of enzyme replacement therapy for MPS I: a meta-analysis. *Molecular Genetics and Metabolism*, San Diego, v. 117, n. 4, p. 419–426, 2016. DOI: 10.1016/j.ymgme.2016.02.006.