



UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARÁ
INSTITUTO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
FACULDADE DE NUTRIÇÃO

GISELE MEDEIROS DA SILVA

**ACOMPANHAMENTO NUTRICIONAL DE PACIENTE COM MUCOPOLISSACARIDOSE
TIPO 1: UM RELATO DE CASO CLÍNICO**

BELÉM
2021

GISELE MEDEIROS DA SILVA

**ACOMPANHAMENTO NUTRICIONAL DE PACIENTE COM MUCOPOLISSACARIDOSE
TIPO 1: UM RELATO DE CASO CLÍNICO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado para
obtenção de grau de Bacharel em Nutrição, Faculdade
de Nutrição, Instituto de Ciências da Saúde,
Universidade Federal do Pará.

Orientadora: Prof^ª. M^ª. Rosilene Reis Della Noce.

Coorientadora: Prof^ª. Dr^ª. Luísa Margareth Carneiro da
Silva.

BELÉM
2021

GISELE MEDEIROS DA SILVA

**ACOMPANHAMENTO NUTRICIONAL DE PACIENTE COM MUCOPOLISSACARIDOSE
TIPO 1: UM RELATO DE CASO CLÍNICO**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado para
obtenção de grau de Bacharel em Nutrição, Faculdade de
Nutrição, Instituto de Ciências da Saúde, Universidade
Federal do Pará.

Orientadora: Prof^ª. M^ª. Rosilene Reis Della Noce.
Coorientadora: Prof^ª. Dr^ª. Luísa Margareth Carneiro da
Silva.

Aprovado em: ____/____/____

Banca Examinadora:

Prof^ª. M^ª. Rosilene Reis Della Noce
Orientadora – UFPA

Prof^ª. Dr^ª. Luísa Margareth Carneiro da Silva
Coorientadora - UFPA

Prof. Dr. Luiz Carlos Santana da Silva
Examinador Interno - UFPA

Nutricionista Rosalba Velasco Guimarães Silva
Examinador Interno - UFPA

Nutricionista Adrienne Pureza Maciel
Examinador Externo

Aos meus pais e amigos, por todo o incentivo e
felicidade.

AGRADECIMENTOS

Agradeço aos meus pais por todo o apoio e incentivo, além de proporcionarem a oportunidade para que todos os meus estudos fossem efetivados. Sem eles nada disso poderia ter sido possível, pois sempre estiveram no meu coração durante todo o percurso acadêmico. Obrigada por serem os melhores amigos que eu poderia ter como família.

Sou grata a todos os meus amigos, que foram fundamentais durante todos os momentos de felicidade, ansiedade, raiva e tristeza. Vocês são exemplos de como existem pessoas incríveis e me fazem acreditar em um futuro bom para a nossa sociedade; vocês são a fonte de felicidade que eu tenho sorte de conhecer, e se eu pudesse enviar algo a todo o momento seria: amor e alegria, pois é isso que vocês proporcionam. Obrigada: Lorenza Flor, Amanda Caldeira, Wivian Rodrigues, Naiara Carvalho, Fabrícia Gomes, Bianca Souza, Guilherme Medeiros, Ana Paula Medeiros - a ordem dos fatores não altera o resultado.

Sou imensamente grata ao Doutor Luiz Carlos Santana da Silva, pela confiança imposta ao meu trabalho e por acreditar no meu potencial, além de sempre me lembrar de que tudo daria certo. Você é um exemplo de profissional que sempre irei me inspirar. Obrigada.

Também agradeço a coorientadora Luísa Margareth Carneiro da Silva, cujo o amparo foi fundamental nos momentos mais difíceis da produção do trabalho, sempre incentivando, ajudando e questionando com o intuito de proporcionar o desenvolvimento adequado do projeto.

Agradeço a orientadora Rosilene Reis Della Noce, aos nutricionistas: Adriano Augusto Reis Souza, a Rosalba Velasco Guimarães Silva e a Adrienne Pureza Maciel, por responderem todas as minhas dúvidas, por mais simples que fossem e aguentarem os meus momentos de nervosismo. Aprendi e aprendo muito com todos vocês.

A todos os colegas da turma de nutrição 2017.2, vocês são todos importantes por tornarem esses anos inesquecíveis, somos exemplo de que com o apoio mútuo, todos nós chegamos a um bem comum e sempre buscando justiça. O rosto de cada um de vocês ficará gravado no meu coração.

Agradeço infinitamente aos colegas que também foram fundamentais: Luana Batista, Laura Moraes, Pâmela Chagas, Mayra Amaral, Joyce Castro, Mayra Oliveira, Jéssica Cardoso, Juliana Cristine, Danilo Ramos, Marcelo Tavares, Victória Lustosa, Darlene Silva, Rejane Mori e aos profissionais de segurança, motoristas, bibliotecas, limpeza e dos restaurantes universitários da UFPA que sempre foram gentis.

E claro, a minha diva inspiradora: Beyoncé Giselle Knowles-Carter.

“Mas agora sei que existe algo que todos vocês negligenciaram: inteligência e educação sem doses de afeto humano não valem droga nenhuma”.

(KEYS, 1959)

RESUMO

Introdução: A mucopolissacaridose tipo I faz parte das doenças de armazenamento lisossomal, devido a deficiência de enzimas responsáveis pela degradação de glicosaminoglicanos/mucopolissacarídeos dentro das células, desencadeando manifestações clínicas variadas, com condição progressiva e multissistêmica. Há, entre os anos de 1982 e 2019, 75 casos diagnosticados de MPS na região norte do Brasil, sendo 12 casos de MPS tipo I. As manifestações clínicas acometem a visão, audição, causa baixa estatura, características faciais grosseiras, infecções respiratórias frequentes, obstrução das vias aéreas, hérnia umbilical, deformidades esqueléticas (disostose múltipla), ganho inadequado ou excessivo de peso (fator de risco para o desenvolvimento da síndrome metabólica), entre outros. O principal tratamento para a doença é a terapia de reposição enzimática, que consiste na administração intravenosa da enzima em déficit. **Objetivo:** Relatar a importância do acompanhamento nutricional de acordo com as manifestações clínicas de um indivíduo com mucopolissacaridose tipo I. **Metodologia:** Trata-se de um relato de caso realizado no ano de 2021, a partir de atendimentos e coleta de dados do prontuário em um hospital universitário em Belém/PA, de um paciente diagnosticado com mucopolissacaridose tipo I; obteve-se dados para identificação dos aspectos sociodemográficos; para identificar o histórico clínico (pregresso e atual); avaliação do estado nutricional por meio da composição corporal utilizando a bioimpedância e avaliação antropométrica; avaliação do consumo alimentar, coletado por recordatórios alimentares 24 horas; e exames bioquímicos de lipidograma, hemograma, exames complementares e específicos de diagnóstico e acompanhamento da doença. **Resultados:** O paciente apresentou diagnóstico tardio da mucopolissacaridose. Apresentou ainda diversas manifestações clínicas características da doença, incluindo todas as interligadas com o aspecto nutricional, além de alterações nos exames bioquímicos de lipidograma, hemograma e exames complementares; assim como alterações nos parâmetros da composição corporal com excesso de gordura corporal e obesidade; inadequação de micronutrientes e baixo consumo de frutas, verduras e legumes. **Conclusão:** Evidencia-se a importância do acompanhamento nutricional e conhecimento dos profissionais de saúde sobre os aspectos clínicos da doença, melhorando a identificação dos sinais e sintomas e possíveis repercussões nutricionais. Também são necessários mais estudos, de coorte e com maior amostra, que abordem os aspectos alimentares desses pacientes.

Palavras-chaves: Mucopolissacaridose I. Avaliação Nutricional. Obesidade.

ABSTRACT

Introduction: Mucopolysaccharidosis type I is part of lysosomal storage diseases, due to deficiency of enzymes responsible for the breakdown of glycosaminoglycans / mucopolysaccharides within cells, triggering varied clinical manifestations, with progressive and multisystemic condition. Between 1982 and 2019, 75 cases of MPS were diagnosed in Northern Brazil, 12 of which were MPS type I. Clinical manifestations affect vision, hearing, cause short stature, rough facial features, frequent respiratory infections, airway obstruction, umbilical hernia, skeletal deformities (multiple dysostosis), inadequate or excessive weight gain (risk factor for the development of the metabolic syndrome), and others. The main treatment for the disease is enzyme replacement therapy, which consists of intravenous administration of the deficient enzyme. **Objective:** To report the importance of nutritional monitoring according to the clinical manifestations of an individual with type I mucopolysaccharidosis. **Methodology:** This is a case report carried out in 2021, based on consultations and data collection from medical records at a university hospital in Belém / PA, of a patient diagnosed with type I mucopolysaccharidosis; data were obtained to identify the sociodemographic aspects; to identify the clinical history (past and present); assessment of nutritional status through body composition using bioimpedance and anthropometric assessment; assessment of food consumption, collected by 24-hour dietary recall; and biochemical tests of lipidogram, blood count, complementary and specific tests for diagnosis and monitoring of the disease. **Results:** The patient had a late diagnosis of mucopolysaccharidosis. He also presented several clinical manifestations characteristic of the disease, including all interconnected with the nutritional aspect, in addition to changes in the biochemical exams of lipidogram, blood count and complementary exams; as well as changes in body composition parameters with excess body fat and obesity; inadequacy of micronutrients and low consumption of fruits, vegetables and legumes. **Conclusion:** It highlights the importance of nutritional monitoring and knowledge of health professionals about the clinical aspects of the disease, improving the identification of signs and symptoms and possible nutritional repercussions. New cohort studies with a larger sample that address the dietary aspects of these patients are also needed.

Keywords: Mucopolysaccharidosis I. Nutritional Assessment. Obesity.

LISTA DE ILUSTRAÇÃO

Figura 1 – Dismorfismo Facial Atenuado em Adultos com MPS.....	26
Figura 2 – Dismorfismo Facial na Criança com MPS.....	27
Figura 3 – Opacificação da Córnea de Paciente com MPS.....	27
Figura 4 – Mãos em Garra de Adulto com MPS.....	28
Figura 5 – Mãos em Garra de Criança com MPS.....	28
Figura 6 - Índice de Massa Corporal (IMC) em Relação as Idades.....	50

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 - Classificação das Mucopolissacaridoses.....	20
Quadro 2 - Principais Manifestações Clínicas da Mucopolissacaridose Tipo I e as Opções de Tratamentos.....	23
Quadro 3 – Principais Manifestações Clínicas da Mucopolissacaridose Tipo I.....	38
Quadro 4 – Manifestações Clínicas (Pregressa e Atual).....	46

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 – Ingestão Dietética de Referência (DRIs) dos macronutrientes.....	40
Tabela 2 – Ingestão Dietética de Referência (DRIs) dos micronutrientes.....	41
Tabela 3 – Exames do diagnóstico de mucopolissacaridose tipo I.....	43
Tabela 4 – Exames de monitoramento da concentração de GAGs na urina.....	44
Tabela 5 – Resultados dos exames bioquímicos para avaliação nutricional do paciente	44
Tabela 6 – Resultados da bioimpedância.....	47
Tabela 7 - Análise do recordatório alimentar 24 horas.....	48
Tabela 8 – Consumo de micronutrientes e fibra alimentar.....	49
Tabela 9 – Peso e altura em diferentes idades.....	51

LISTA DE ABREVIATURAS

Nº.	Número
Nm.	Nanomolar
µg.	Micrograma
mEq.	Miliequivalente

LISTA DE SIGLAS

ACT	Água Corporal Total
ADM	Amplitude de Movimento Articular
AH	Ácido Hialurônico
AI	Ingestão Adequada
AMDR	Varição de Distribuição Aceitável de Macronutriente
AR	Autossômico Recessivo
BIA	Bioimpedância
CFN	Conselho Federal de Nutricionistas
CHCM	Concentração de Hemoglobina Corpuscular Média
CHO	Carboidrato
CID com a Saúde	Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados
CONEP	Comissão Nacional de Ética e Pesquisa
COVID-19	<i>Coronavirus Disease 2019</i>
DALs	Doenças de Armazenamento Lisossomal
DCNT	Doenças Crônicas Não Transmissíveis
DCV	Doenças Cardiovasculares
DM	Diabetes <i>Mellitus</i>
DNA	Ácido Desoxirribonucleico
DNPM	Atraso no Desenvolvimento Neuropsicomotor
DRI	Ingestão Dietética de Referência
DS	Dermatan Sulfato
DTA	Doenças Transmitidas por Alimentos
EIM	Erros Inatos no Metabolismo
GAGs	Glicosaminoglicanos
HAS	Hipertensão Arterial Sistêmica
HCM	Hemoglobina Corpuscular Média
HDL	<i>Low Density Lipoproteins</i> /Lipoproteínas de Baixa Densidade

HDL-c	<i>High-Density Lipoprotein</i> /Lipoproteína de Alta Densidade
HS	Heparan Sulfato
IBGE	Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística
IDUA	α -L-Iduronidase
IMC	Índice de Massa Corporal
LDL	<i>Low Density Lipoproteins</i> /Lipoproteínas de Baixa Densidade
LEIM	Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo
LIP	Lipídio
M6P	Manose-6-Fosfato
MLG	Massa Livre de Gordura
MME	Massa de Músculo Esquelética
MMS	Massa Magra Segmentada
MPS	Mucopolissacaridose
ND	Não Determinado
PCDT	Protocolo Clínico de Diretrizes Terapêuticas
PGC	Percentual de Gordura Corporal
PNTN	Programa Nacional de Triagem Neonatal
PTN	Proteína
QS	Queratan Sulfato
RCQ	Relação Cintura- Quadril
RDA	<i>Recommended Dietary Allowances</i> /Doses Dietéticas Recomendadas
RDW	<i>Red Cell Distribution Width</i>
SAHOS	Síndrome da Apnéia/Hipopnéia Obstrutiva do Sono
SC	Sulfato de Condroitina
SUS	Sistema Único de Saúde
TCLE	Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
TMB	Taxa de Metabolismo Basal
TRE	Terapia de Reposição Enzimática
UL	Limite Superior Tolerável de Ingestão
VCM	Volume Corpuscular Médio
VET	Valor Energético Total

VLDL *Very Low-Density Lipoprotein*/Lipoproteínas de Muito Baixa Densidade

LISTA DE SÍMBOLOS

α	Alfa
β	Beta
®	Registrado
Kg	Quilograma
Se	Selênio
%	Porcentagem
\geq	Maior ou igual a
\pm	Mais e menos
m ²	Metro quadrado
>	Maior
<	Menor
Kcal	Quilocaloria
g	Grama
Mg	Miligrama
Mcg	Micrograma
H	Hora
+	Sinal de mais
mm ³	Milímetros cúbicos
dL	Decilitro
L	Litro

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO.....	18
2	REVISÃO DE LITERATURA.....	20
2.1	Mucopolissacaridose e Mucopolissacaridose Tipo I.....	20
2.2	Terapia de reposição enzimática.....	24
2.3	Diagnóstico.....	26
2.4	Mucopolissacaridose e nutrição.....	29
2.5	Avaliação nutricional.....	31
2.6	Obesidade.....	33
3	OBJETIVOS.....	35
3.1	Geral.....	35
3.2	Específicos.....	35
4	METODOLOGIA.....	36
4.1	Ambiente.....	36
4.2	Materiais e equipamentos.....	36
4.3	Instrumentos.....	36
4.4	Aspectos éticos.....	36
4.5	Procedimentos.....	37
4.5.1	Dados sociodemográficos.....	37
4.5.2	História clínico pregresso e atual.....	37
4.5.3	Estado nutricional.....	39
4.5.4	Análise da composição corporal.....	40
4.5.5	Avaliação do consumo alimentar.....	40
4.6	Análise de dados.....	42
5	RESULTADOS.....	43
6	DISCUSSÃO.....	51
7	CONCLUSÃO.....	69
	REFERÊNCIAS.....	71
	APÊNDICE A – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO.....	78
	APÊNDICE B – PROTOCOLO DE ATENDIMENTO NUTRICIONAL (1º VEZ).....	79
	APÊNDICE C – RECORDATÓRIO 24 HORAS.....	80

APÊNDICE D – QUESTIONÁRIO SOCIOECONÔMICO.....	81
--	-----------

1 INTRODUÇÃO

As doenças geneticamente determinadas são caracterizadas pelo bloqueio em alguma via metabólica de enzima essencial na degradação, no transporte ou na síntese de moléculas, e resulta na falta ou excesso de alguma substância podendo intervir em uma via metabólica alternativa. Tais doenças são raras e conhecidas como Erros Inatos do Metabolismo (EIM) (ROMÃO *et al.*, 2017; MONTEIRO *et al.*, 2018; MICHAUD *et al.*, 2020).

Dentre as doenças classificadas em EIM, existem as Doenças de Armazenamento Lisossomal (DALs), como as Mucopolissacaridoses (MPS) (Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados com a Saúde (CID): 10-E76.0), que são classificadas em tipo I, II, III, IV, VI, VII e IX, ocorrendo devido à deficiência de enzimas responsáveis pela degradação de glicosaminoglicanos (GAGs) - também denominados mucopolissacarídeos – dentro das células, desencadeando manifestações clínicas variadas, com condição progressiva e multissistêmica (ÇAKAR; KARACA, 2020; JOSAHKIAN *et al.*, 2021).

É estimado que entre 25.000 e 30.000 nascimentos, 1 possui MPS, sendo a MPS tipo I a mais comum, e pela heterogeneidade clínica, fenótipo enfraquecido e progresso gradual. Há casos de subdiagnóstico na população adulta (MICHAUD *et al.*, 2020). Já na região norte do Brasil, entre os anos de 1982 e 2019, houveram 75 casos diagnosticados de MPS, sendo 12 de MPS tipo I (JOSAHKIAN *et al.*, 2021).

As manifestações clínicas devido ao acúmulo de GAGs nas células, geralmente afetam a visão, a audição, causam baixa estatura, características faciais grosseiras, infecções respiratórias frequentes, obstrução das vias aéreas, hérnia umbilical, deformidades esqueléticas (disostose múltipla), ganho inadequado ou excessivo de peso, entre outros. Além disso, os sinais e sintomas podem ser utilizados como suspeita de MPS para iniciar a investigação e diagnóstico (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018; LIN *et al.*, 2019).

O sobrepeso e a obesidade também são relatados nesses pacientes, podendo haver piora nos quadros clínicos devido às complicações decorrentes do excesso de peso, pois são fatores de risco para outros agravos da saúde como as Doenças Crônicas Não Transmissíveis (DCNT), Doenças Cardiovasculares (DCV), o Diabetes *Mellitus* (DM), o câncer, a Hipertensão Arterial Sistêmica (HAS), e a esteatose hepática, entre outras, e geralmente estão relacionadas a uma dieta inadequada (WANNMACHER, 2016; STEPIEN; STEWART; HENDRIK, 2017).

A obesidade está inserida entre um dos maiores problemas de saúde pública do mundo, representando no Brasil cerca de 8% dos gastos no setor de saúde, com custos diretos e indiretos (faltas e afastamentos do trabalho, além da aposentadoria precoce); os dados do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE) demonstram que 63,3% da população brasileira encontra-se com sobrepeso enquanto 30,2% com obesidade (ARAÚJO *et al.*, 2018; BRASIL, 2020; IBGE, 2020).

A desnutrição e o baixo peso também podem acometer esses pacientes, são caracterizados pelo desequilíbrio celular devido ao consumo de energia e nutrientes em quantidades menores do que o organismo necessita para o crescimento, desenvolvimento e manutenção de funções vitais; também podendo estar relacionado ao prolongamento no tempo de infecções (COZZOLINO; COMINETTI, 2018; MONTEIRO *et al.*, 2018; CARUBBI *et al.*, 2020).

Assim, os principais tratamentos para a MPS são o transplante de células-tronco hematopoiéticas e a terapia de reposição enzimática, que não curam, porém são fundamentais para a melhora na qualidade de vida, diminuindo a progressão da doença; o tratamento da MPS envolve o acompanhamento por uma equipe multidisciplinar, incluindo o profissional nutricionista, apesar de serem escassas as informações que relacionem a nutrição e a MPS (MONTEIRO *et al.*, 2018; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018).

A presente pesquisa tem o objetivo de relatar a importância do acompanhamento nutricional de acordo com as manifestações clínicas do indivíduo com mucopolissacaridose tipo I.

2 REVISÃO DE LITERATURA

2.1 Mucopolissacaridose e Mucopolissacaridose Tipo I

Os GAGs são polissacarídeos que agem na manutenção da flexibilidade do tecido conjuntivo, ajudando na ligação de fatores de crescimento aos seus respectivos receptores na superfície celular. Nas pessoas sem a MPS os GAGs são degradados nos lisossomos por conta da atividade enzimática, removendo os monossacarídeos individuais, assim entre os indivíduos com MPS, que têm pouca quantidade da enzima ou ausência dela, algum estágio da degradação do GAG é interrompido, culminando com o seu acúmulo (RINTZ *et al.*, 2020).

Existem sete tipos descritos de MPS: MPS I (subdividida em três síndromes: *Hurler*, *Hurler-scheie*, *Scheie*), II, III (Subtipos A, B, C e D), IV (subtipos A e B), VI, VII e IX; e 11 tipos de enzimas (α -L-Iduronidase (IDUA), Iduronato-2- Sulfatase, Heparan-N-sulfatase, α -N-acetil-glicosaminidase, acétyl-CoA: α -glicosamina acetiltransferase, N-acetilglicosamina 6-sulfatase, Galactose-6- sulfatase, β -galactosidase, Arilsulfatase B, β -glicuronidase, Hialuronidase) que podem estar em deficiência (quadro 1) (MICHAUD *et al.*, 2020).

Quadro 1 - Classificação das Mucopolissacaridoses

(continua)

TIPO	SÍN-DROME	ENZIMA EM DÉFICIT	GAGS	GENE	LOCALI-ZAÇÃO DO GENE	TRANS-MISSÃO	GRAVIDADE DOS SINTOMAS	TRE
I	Hurler	α -L-Iduronidase	DS e HS	IDUA	4p16.3	AR	Atenuado	Laronidase
	Hurler-Scheie						Intermediário	
	Scheie						Grave	
II	Hunter	Iduronato-2-Sulfatase	DS e HS	IDS	Xq28	Ligado ao X	Atenuado a severo	Idursulfase
III-A	Sanfilippo A	Heparan-N-sulfatase	HS	SGSH	17q25.3	AR	Atenuado a severo	

Quadro 1 – Classificação das Mucopolissacaridoses

(conclusão)

Tipo	Síndrome	Enzima em déficit	GAG	Gene	Localização do gene	Transmissão	Gravidade dos sintomas	TRE
III-B	Sanfilippo B	α -N-acetilglicosaminidase	HS	<i>NAGLU</i>	17q21	AR	Atenuado a severo	
III-C	Sanfilippo C	Acétyl-CoA: α -glicosamina acetiltransferase	HS	<i>HGSNAT</i>	8p11.1	AR	Atenuado a severo	
III-D	Sanfilippo D	N-acetilglicosamina 6-sulfatase	HS	<i>GNS</i>	12q14	AR	Atenuado a severo	
IV-A	Morquio A	Galactose-6-sulfatase	QS e SC	<i>GALNS</i>	16q24.3	AR	Atenuado a severo	Elosulfase Alfa
IV-B	Morquio B	β -galactosidase	QS	<i>GLB1</i>	3p21.33	AR	Atenuado a severo	
VI	Maroteau Lamy	Ariulfatase B	DS e SC	<i>ARSB</i>	5q11.q13	AR	Atenuado a severo	Galsulfase
VII	Sly	β -glicuronidase	DS, HS e SC	<i>GUSB</i>	7q21.11	AR	Atenuado a severo	Vestronidase
IX	Natowicz	Hialuronidase	AH	<i>HYAL1</i>	3p21.3-p21.2	AR	Moderado	

Fonte: Guarany *et al.* (2015); Michaud *et al.* (2020) (adaptado).

DS: Dermatan Sulfato; HS: Heparan Sulfato; QS: Queratan Sulfato; SC: Sulfato de Condroitina; AH: Ácido Hialurônico; AR: Autossômico Recessivo.

Há diferenças tanto nas taxas de progressão das manifestações clínicas em cada tipo de MPS, quanto no mesmo tipo de MPS. Os sintomas da MPS podem surgir no período neonatal, afetando vários órgãos; ou tardiamente, na fase adulta, onde os sintomas tendem a ser sistêmicos e limitados. Essa variação ocorre devido ao distúrbio metabólico relacionado ao tipo de enzima em deficiência (ROMÃO *et al.*, 2017; LIN *et al.*, 2019; MICHAUD *et al.*, 2020; JOSAHKIAN, *et al.*, 2021).

De acordo com o tipo de GAG acumulada, as manifestações clínicas das MPS podem ser classificadas em 3 grupos, sendo esses: o grupo “esquelético” com acúmulo de DS, incluindo a MPS tipo I, II, VI, VII com manifestações clínicas de: características faciais grosseiras, hipertrofia adenotonsilar, perda de visão e audição, obstrução das vias aéreas superiores, doença cardíaca, hepatoesplenomegalia, baixa estatura, rigidez articular e deformidades esqueléticas; o grupo “neurodegenerativo” devido ao acúmulo de HS, incluindo a MPS tipo I, II (forma grave) e III, apresentando o declínio cognitivo, retardo mental e distúrbios comportamentais; o grupo “visceral” causado por SC inclui a MPS tipo IVA

ocorrendo frouxidão articular, hipoplasia odontóide, *genu valgo*, estatura extremamente baixa e displasia esquelética (LIN *et al.*, 2019).

A MPS tipo I pode ser subdividida sindromicamente em 3 tipos: em síndrome de *Hurler*, ou MPS tipo I grave, geralmente com sintomas como hérnia umbilical ou inguinal, problemas cardíacos e respiratórios, aumento das características faciais, diminuição do crescimento, perda auditiva e displasia esquelética progressiva (disostose múltipla), deficiência intelectual e menor expectativa de vida; na síndrome de *Hurler-Scheie* apresenta sintomas semelhantes a forma grave, podendo haver um comprometimento cognitivo leve ou nenhum; a síndrome de *Scheie*, é a forma atenuada, com possíveis repercussões como a hepatomegalia, disostose múltipla, turvação da córnea (frequente entre os pacientes), distúrbios do sono ou ronco, com inteligência, expectativa de vida normais e com progressão lenta. Porém, há casos em que a classificação não é possível pois os sintomas não seguem regras, havendo manifestações clínicas distintas (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018; DAVARI *et al.*, 2019; SOLANO *et al.*, 2020).

De acordo com as análises de Romão *et al.* (2017) e Suárez-guerrero *et al.* (2016) sobre a apresentação clínica inicial dos pacientes diagnosticados com EIM, alguns dos indivíduos com DALs, incluindo a MPS tipo I, demonstraram (quadro 2): atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM); déficit cognitivo; regressão neurológica, convulsões; dificuldade respiratória, infecções respiratórias repetitivas; dificuldade na alimentação; macro/hidrocefalia; face infiltrada; opacidade da córnea; cardiopatia/valvulopatia; hepatomegalia; esplenomegalia; hérnia; rigidez articular; mão em garra; disostose múltipla; gibosidade, artralgia, síndrome da apnéia/hipopnéia obstrutiva do sono (SAHOS) (MONTEIRO *et al.*, 2018; MACELINO *et al.*, 2020).

No quadro 2, a seguir, estão descritas as principais manifestações clínicas em pacientes com MPS e os tratamentos.

Quadro 2 – Principais Manifestações Clínicas da Mucopolissacaridose Tipo I e as Opções de Tratamentos

SISTEMA/ÓRGÃO	MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS	AValiação/TRATAMENTO
Sistema Nervoso Periférico	Compressão medular Síndrome do túnel do carpo	Cirurgia e fisioterapia Cirurgia
Sistema Nervoso Central	Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor Hidrocefalia/hipertensão intracraniana Crises convulsivas, alterações no ciclo sono-vigília, distúrbios do comportamento	Psicopedagogia, fonoaudiologia, fisioterapia, psicomotricidade Derivação ventrículo-peritoneal Farmacoterapia, psicologia
Olhos	Acuidade visual diminuída Opacificação de córnea	Avaliação oftalmológica Transplante de córnea (em casos específicos)
Vias aéreas	SAHOS Infecções de repetição, hipersecreção Doença pulmonar restritiva	Amigdalectomia, adenoidectomia, oxigenioterapia Avaliação pneumológica Farmacoterapia Fisioterapia
Tecido conjuntivo	Hérnias	Cirurgia
Articulações	Dor, contraturas	Fisioterapia, terapia ocupacional Farmacoterapia
Ossos	Giba toracolombar, genu valgo	Coletes, cirurgia
Orelhas	Hipoacusia Otites de repetição	Próteses (em casos específicos) Medicamentoso, cirurgia
Gastrointestinal	Diarreia Ganho inadequado ou excessivo de peso Distúrbio deglutição	Orientação nutricional Orientação nutricional Farmacoterapia, fonoaudiologia Cirurgia (gastrostomia)
Bucomaxilofacial	Má oclusão, dentição anômala	Cirurgia Aparelho ortodôntico
Cardiovascular	Valvulopatias, cardiomiopatia, insuficiência cardíaca	Farmacoterapia, cirurgia

Fonte: Ministério da Saúde, 2018.

2.2 Terapia de reposição enzimática

Embora não exista cura definitiva para a MPS tipo I, existe o tratamento com Terapia de Reposição Enzimática (TRE), que foi desenvolvida da década de 90 e aprovada para o uso clínico para a MPS tipo I nos Estados Unidos e na Europa em 2003, e no Brasil em 2005; e atualmente a TRE é o tratamento mais apropriado para diversas DALs, utilizando enzimas específicas produzidas a partir da tecnologia do Ácido Desoxirribonucleico (DNA) recombinante, sendo fabricado em células humanas (fibroblastos) ou animais (células de ovário de hamster chinês) e células vegetais que são formas purificadas das enzimas lisossomais, assim as glicoproteínas resultantes possuem resíduos de Manose-6-Fosfato (M6P) nas cadeias de oligossacarídeos, favorecendo a ligação específica da enzimas nos receptores de M6P na superfície celular, dessa forma as enzimas entram na célula sendo direcionadas ao lisossomo, ocorrendo o catabolismo dos substratos acumulados (como os GAGs na MPS) (GIUGLIANI *et al.*, 2010; CONCOLINO; DEODATO; PARINI, 2018).

No caso da MPS tipo I a enzima em déficit é a IDUA, e utiliza-se uma proteína análoga, a laronidase (Aldurazyme®), que pode ser recomendada para pacientes de qualquer idade, com diagnóstico confirmado e sintomáticos, de acordo com as manifestações clínicas da doença. Este tratamento melhora a qualidade de vida e promove o aumento da sobrevivência dessa população, além de proporcionar melhora na saúde da função ventricular, na mobilidade articular, na redução da hepatomegalia, e na diminuição da excreção de GAGs pela urina (STEPIEN; STEWART; HENDRIKSZ, 2017; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018; DAVARI *et al.*, 2019). Há também o aumento de crescimento de pacientes pré-púberes, diminuição da rigidez articular, redução dos episódios de apneia e hipopneia durante o sono em cerca de 3 a 4 semanas de TRE, de acordo com os estudos de Solano *et al.* (2020).

A TRE também se mostra eficaz na redução de GAG urinários em um período de 3 a 6 meses após o início do tratamento; no volume do fígado e baço, na melhora da capacidade respiratória e dores (de pacientes com MPS tipo I, II, IVA e VI); e na melhora da resistência medida pelo teste de caminhada de 6 minutos, porém os benefícios são limitados após o tratamento de longo prazo. São mínimos os efeitos da TRE nas anormalidades ósseas por conta da inadequada distribuição do medicamento nesses tecidos; o efeito no sistema cardiovascular depende da idade de iniciação e duração da TRE e tipo de MPS; os olhos e o sistema nervoso central não conseguem obter a concentração ideal das moléculas da TRE devido às barreiras hemato-ocular e hematoencefálica (SOLANO *et al.*, 2020).

A TRE é o método mais disponível e apropriado para toda a vida. Deve ocorrer semanalmente e cada sessão dura cerca de 3 a 4 horas, dependendo da enzima e da dose administrada, a partir de infusão intravenosa da enzima ausente, no caso da laronidase, com dosagem recomendada de 0,58 mg/kg de peso corporal; os pacientes com peso de 20 kg ou menos devem receber 100 ml no total, e os pacientes com mais de 20 kg recebem no total 250 ml, sendo um tratamento de alto custo. Vale ressaltar que deve ser realizada a anamnese, os exames físicos e a verificação dos sinais vitais antes da infusão, podendo ou não haver a coleta de material para exames de acompanhamento; o nutricionista não precisa indicar para o paciente a modificação na alimentação ou estar em jejum devido à infusão. Além disso as infusões podem ocorrer no ambiente hospitalar, e para os pacientes com MPS tipo I e II o tratamento domiciliar é viável após 6 meses sem intercorrências (CONCOLINO; DEODATO; PARINI, 2018; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018; DAVARI *et al.*, 2019; MICHAUD *et al.*, 2020).

Por outro lado, de acordo com as pesquisas de Solano *et al.* (2020), a interrupção da TRE em um paciente com MPS tipo I foi relacionada com hepatomegalia robusta, aumento da língua, episódios de diarreia e infecções respiratórias frequentes, perda dos efeitos benéficos do tratamento e piora na evolução clínica. Segundo Woloszynek *et al.* (2007), em um experimento com camundongos, o tratamento com TRE está relacionado ao aumento do colesterol no fígado. Ademais, efeitos colaterais do medicamento podem ser observados: cefaleia, náuseas, dor abdominal, dispneia, calafrios, artralgia, prurido, urticária, hipertensão/hipotensão e exantema, acometendo também os pacientes jovens com mais de cinco anos de idade (1:10) (GIUGLIANI *et al.*, 2010; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2012; STEPIEN; STEWART; HENDRIKSZ, 2017).

Não existem muitos estudos sobre a relação da nutrição, MPS e a TRE, porém alguns pais de filhos com MPS que fazem a TRE com a Aldurazyme, relatam que, ao diminuir a ingestão de leite ou alimentos derivados do leite, açúcares, alimentos com muitos aditivos e corantes, ocorre a diminuição das intercorrências como excesso de muco, diarreia e hiperatividade. Dessa forma, é fundamental haver acompanhamento com nutricionista para indicar alimentação adequada e de acordo com a faixa etária (visando o crescimento e desenvolvimento nos casos na infância). Vale ressaltar que não existe dieta que previna ou impeça o acúmulo de GAGs (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2012).

2.3 Diagnóstico

É fundamental o diagnóstico no estágio inicial da doença, para efetuar os cuidados necessários visando os melhores resultados da terapia e prognóstico dos casos. A suspeita de MPS pode iniciar através da investigação clínica e do histórico familiar. O quadro clínico pode variar de leve a grave e os principais sintomas observados são dismorfismo facial com as feições mais marcadas, ponta nasal rebaixada, narinas largas e antevertidas, pescoço curto, testa grande (figura 1 e figura 2); otite média, infecções respiratórias superiores precoces e de repetição; hérnia inguinal ou umbilical, principalmente em crianças; hepatoesplenomegalia; alterações esqueléticas ou articulares típicas (disostose múltipla, giba, limitação da amplitude de movimento das articulações); alterações oculares como opacificação da córnea (figura 3); mãos em garra (figura 4 e figura 5); síndrome do túnel do carpo em crianças (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018; KUBASKI *et al.*, 2020).

Figura 1 - Dismorfismo Facial Atenuado em Adultos com MPS



Fonte: Michaud *et al.* (2020)

Figura 2 – Dismorfismo Facial na Criança com MPS



Fonte: Kubaski *et al.* (2020)

Figura 3 – Opacificação da Córnea de Paciente com MPS



Fonte: Michaud *et al.* (2020)

Figura 4 – Mãos em Garra de Adulto com MPS



Fonte: Michaud *et al.* (2020)

Figura 5 – Mãos em Garra de Criança com MPS



Fonte: Kubaski *et al.* (2020)

De modo geral, a suspeita clínica para MPS tipo I é realizada por um médico geneticista ou um profissional especialista em EIM. O diagnóstico bioquímico é realizado pela mensuração da atividade da enzima IDUA em leucócitos, fibroblastos e sangue impregnado em papel filtro.

A quantificação da excreção urinária de GAGs é útil tanto para o diagnóstico bioquímico como para o monitoramento do tratamento baseado na TRE para MPS tipo I. A determinação de variantes genéticas no gene que codifica a enzima IDUA é importante para o diagnóstico molecular da MPS tipo I e tem aplicação no aconselhamento genético das famílias em risco para esse EIM (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018; KUBASKI *et al.*, 2020).

Demais, de acordo com Vieira *et al.* (2008) a média de idade para o diagnóstico de MPS tipo I, no Brasil, é de aproximadamente 6 anos.

2.4 Mucopolissacaridose e nutrição

A Portaria nº 199, de 20 de janeiro de 2014, que Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, determina que essas populações tenham acesso a diversas categorias de profissionais no cuidado e tratamento, como especialidades médicas no atendimento ambulatorial e hospitalar, de acordo com as suas necessidades. Deste modo, o tratamento da MPS envolve a TRE, ou o transplante de medula óssea, além de uma equipe multidisciplinar em busca da melhora dos sintomas (MONTEIRO *et al.*, 2018; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018).

Neste interim, o profissional nutricionista deve monitorar os pacientes com MPS para prevenir comorbidades, perda ou ganho de peso em excesso e complicações. Logo, a orientação dietética deve estar inclusa nas avaliações de rotina. Além disso, o nutricionista deve estar atento às alterações estomatológicas, gastrointestinais (fígado e baço) e neurológicas, que estejam ligadas a alimentação desses pacientes, pois alguns podem desenvolver modificações na mastigação e deglutição, alterações no apetite e dependência funcional (MONTEIRO *et al.*, 2018; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018; CARUBBI *et al.*, 2020).

Os casos de diarreia e/ou sintomas gastrointestinais devem ser investigados cuidadosamente, tendo em vista que segundo os estudos de Sibilio *et al.* (2009), os pacientes com MPS tipo III estudados apresentaram frequentemente esses sintomas, e com a dieta restrita em lactose houve a melhora do quadro clínico; já o estudo de Giugliani (2013) obteve como resultado a maior frequência de sintomas como dor abdominal e flatulência na população que não fazia o tratamento de TRE e 58,8% dos pacientes apresentaram os resultados de testes compatíveis com intolerância à lactose, além de a análise histológica do intestino delgado de camundongos com MPS tipo I se apresentarem aumentadas, podendo ser devido ao acúmulo intracelular de GAG.

Segundo Carubbi *et al.* (2020) além de os estudos que relacionem a nutrição com a MPS serem escassos, a administração das necessidades nutricionais dos pacientes com DALs é difícil, pois, pode haver tanto o excesso de peso, que é fator de risco para o desenvolvimento de síndrome metabólica, podendo agravar a condição hepática e afetar negativamente o sistema cardiovascular, entre outros; quanto a inadequada ingestão de energia e micronutrientes, sendo uma preocupação a desnutrição, que leva ao retardo no crescimento e afeta a saúde óssea.

De acordo com os estudos de Woloszynek *et al.* (2007) os camundongos com MPS tipo I apresentaram taxa metabólica reduzida quando comparados ao grupo controle, pois os animais com DALs apresentaram balanço energético reduzido, possivelmente devido ao aumento da síntese de novo da matéria-prima que não está sendo reciclada. Assim, com o tempo ocorre a elevação da porcentagem de energia gerando o aumento na ingestão de alimentos e/ou diminuindo a taxa metabólica.

Porém não foram encontrados estudos sobre a Taxa Metabólica Basal (TMB) na população com MPS tipo I, porém nos indivíduos sem a MPS, a TMB baixa pode ser parcialmente explicada devido ao aumento do peso corporal e massa gorda (MEDEIROS *et al.*, 2015).

Entre as substâncias presentes nos alimentos com funções importantes, pode-se citar:

- **Resveratrol:** Composto nutracêutico que faz parte dos derivados de polifenólicos do estilbeno, sendo suas principais fontes alimentares as uvas, o suco de uva, o vinho e as nozes; além desses o açaí, fruta regional e amplamente consumida por ser culturalmente parte do hábito da população paraense, também possui concentrações de resveratrol. As funções benéficas do resveratrol são: suas funções anti-inflamatórias, antioxidantes, neuroprotetoras e indutoras da autofagia (que é uma estratégia em estudo para a degradação dos GAGs), entre outros. Estudos demonstram que o resveratrol interfere em vários processos da fisiopatologia das doenças cardiovasculares, como em atenuar a hipertrofia cardíaca após sobrecarga pressórica; também tem efeitos positivos nas doenças hepáticas como a sobrecarga hepática de ferro associado a hepatoesplenomegalia, fibrose hepática, entre outros. Porém, a utilização desta substância como droga deve ser mais investigada (MELO *et al.*, 2016; CARUBBI *et al.*, 2020; RINTZ *et al.*, 2020).

- **Isoflavona e genisteína:** São encontradas principalmente na soja e produtos derivados, e em menor quantidade em grãos como a ervilha, lentilha, legumes, feijão e derivados. Pode ter efeito em inibir a síntese e o acúmulo de GAGs, porém estudos em modelo murino

demonstraram resultados adversos, necessitando de cuidado na ingestão a partir de suplementação (CLAPAUCH *et al.*, 2002; SILVA *et al.*, 2012; MADSEN; LINKER 2019; RINTZ *et al.*, 2020).

- **Selênio:** O estresse oxidativo também é presente nas DALs, neurodegenerativas ou não, e para defender o organismo dele existem os antioxidantes enzimáticos como: superóxido dismutase, catalase e glutathione peroxidase; e os não enzimáticos: melatonina, estrogênios, bilirrubina, glutamina reduzida, polifenóis e as vitaminas. Porém a glutathione peroxidase necessita de um mineral essencial na dieta, o selênio (Se), devido à necessidade de selenocisteína em algumas selenoproteínas. A deficiência moderada de Se aumenta as chances de desenvolver câncer, infecções, infertilidade, diminui a função do sistema imunológico, doenças como Alzheimer e Parkinson, também reduz a atividade da enzima glutathione peroxidase e iodotironina deiodinase e aumento na produção de peróxido de hidrogênio (H₂O₂) com danos na glândula tireoide e alteração no metabolismo do hormônio tireoidiano (DE OLIVEIRA-SILVA *et al.*, 2019).

Segundo os estudos de De Oliveira-Silva *et al.* (2019), que analisaram 30 pacientes com MPS (participantes: 13 com MPS tipo I) de acordo com exames laboratoriais, 28 desses (93,33%) apresentaram déficit do mineral Se; além disso, em outro estudo com população de crianças e adolescentes sem MPS no norte do Brasil, não houve deficiência de Se, podendo ser devido ao consumo de fontes de selênio como castanha-do-Pará e peixes. Assim, o estresse oxidativo tende a ser maior devido a produção elevada de H₂O₂ por conta da depleção de Se, aumentando a atividade enzimática. Mesmo não existindo estudos sobre a compreensão do estresse oxidativo nos pacientes com MPS, a análise do referido estudo concluiu que o estresse oxidativo foi alterado a partir da suplementação de Se para esses pacientes que tinham deficiência do mineral.

2.5 Avaliação nutricional

A avaliação do estado nutricional é fundamental para obtenção de dados com o intuito de identificar os problemas relacionados à nutrição do paciente. Para obter o resultado do diagnóstico nutricional, é necessário realizar a coleta, a verificação e a interpretação dos dados iniciais e periódicos possibilitando também estudo da evolução do estado nutricional. Assim, são necessárias informações básicas sobre a história clínica e dietética, exame físico, medidas antropométricas e exames laboratoriais; havendo a comparação entre os dados obtidos e os

parâmetros de referência (SOCIEDADE BRASILEIRA DE NUTRIÇÃO PARENTERAL E ENTERAL, 2011; CARVALHO *et al.*, 2016).

Conforme Monteiro *et al.* (2018) na avaliação da ingestão alimentar de energia e macronutrientes, nenhuma das crianças obteve resultados satisfatórios, havendo 71,4% a ingestão alimentar superior às necessidades; já no público adulto, 60% dos analisados obtiveram o consumo energético dentro do recomendado. Ainda, houve verificação do consumo abaixo do recomendado de hortaliças, frutas, grãos e tubérculos; e o planejamento de dietas, apesar de não haver fórmulas específicas para esses pacientes, podem ser utilizadas as equações disponíveis para a população em geral, sendo essas a de Harris-Benedict ou Mifflin (CARUBBI *et al.*, 2020).

Logo, segundo os dados do Vigitel (2019) sobre a classificação nutricional realizada a partir do Índice De Massa Corporal (IMC) com dados auto referidos da população adulta em Belém, 53,5% da população está com excesso de peso ($IMC \geq 25 \text{ kg/m}^2$), com maior prevalência (53,8%) na população masculina; também, obteve-se que 19,6% da população encontra-se com obesidade ($IMC \geq 30 \text{ kg/m}^2$), com mais prevalência entre os homens (20,1% dessa população).

As análises de Stepien, Stewart e Hendrik (2017) demonstraram que entre 82 pacientes com 5 tipos de MPS (incluindo a MPS tipo I), a maioria dos participantes apresentou sobrepeso; dentre os 28 pacientes com MPS tipo I, 3 apresentaram sobrepeso enquanto o restante permaneceu com o IMC entre $23.7 \text{ kg/m}^2 (\pm 3.5)$ e $23.65 \text{ kg/m}^2 (\pm 6.3)$. Podendo ser reflexo tanto da alimentação, como das comorbidades associadas a MPS que podem diminuir a capacidade de realizar atividade física e, como consequência, promover menor gasto calórico (MATOS *et al.*, 2013).

Ainda sobre a avaliação do IMC de pacientes com MPS (principalmente entre 0,7 e 19,5 anos de idade), os resultados foram próximos aos da população sem a doença e todos os pacientes analisados com MPS tipo I apresentaram escores z de peso e altura positivos. Entretanto, por conta dos diversos graus de gravidade que a doença pode ter, são necessários mais estudos cujo os pacientes tenham período de acompanhamento mais longo, visando obtenção de mais informações (LIN *et al.*, 2019).

Além disso, os pacientes com MPS apresentam maior concentração de adiposidade global e na área de secção transversal do tecido adiposo do braço, também desenvolvimento baixo da musculatura (STEPIEN; STEWART; HENDRIKSZ, 2017).

Por esses motivos o estado nutricional e metabólico devem ser avaliados regularmente, como a composição corporal a partir da bioimpedância (BIA), verificação regular da altura e peso, exames laboratoriais de hemograma completo, avaliação da contagem de linfócitos circulantes, eletrólitos plasmáticos, níveis de albumina plasmática, transferrina, vitaminas (vitamina D, retinol, vitamina B12, folato), eletrólitos, nitrogênio urinário, ferro, ferritina, albumina sérica, glicemia e insulinemia em jejum, índice de avaliação do modelo homeostático, para verificar a resistência à insulina, perfis lipídicos, aspartato transaminase e alanina aminotransferase, são importantes para uma melhor avaliação nutricional, visando o tratamento precoce tanto no sobrepeso quanto na desnutrição, para assim haver as recomendações dietéticas adequadas, monitorar e avaliar as mudanças (CARUBBI *et al.*, 2020).

2.6 Obesidade

A obesidade ocorre devido ao acúmulo de tecido adiposo acima do adequado, sendo fator de risco para diversas DCNT, como as doenças cardiovasculares, câncer e DM, além de doenças como SAHOS. A obesidade também tem associação com o aumento da mortalidade devido às doenças relacionadas a essa condição (WANNMACHER, 2016; COSTA *et al.*, 2020).

Marcelino *et al.* (2015) obtiveram resultado de 25% dos pacientes obesos com MPS, além da gordura corporal (%) moderadamente alto e baixo percentual de frequência de atividade física; também segundo Stepien, Stewart e Hendrik (2017), os exames bioquímicos de colesterol total revelaram resultados discretamente mais elevados na população de 18 anos, quando comparados aos de 13 anos de idade, porém os triglicérides obtiveram resultados maiores, enquanto que o HDL-colesterol (*high-density lipoprotein*/lipoproteína de alta densidade) foi maior na população com idade de 13 anos; além disso a maioria dos participantes estudados estava com sobrepeso.

O acúmulo de gordura corporal, principalmente a gordura abdominal pode ser um indício de desfechos adversos na saúde do indivíduo, pois é fator de risco para as DCV (WANNMACHER, 2016). Segundo Giugliani (2013) cerca de 61,6% dos pacientes com MPS analisados apresentaram sobrepeso ou obesidade, com massa gorda maior que a massa magra, e não houveram diferenças significativas entre o percentual de massa magra entre os tipos de MPS.

Sabe-se ainda que as doenças respiratórias, a HAS, as doenças cardíacas, o DM do tipo 2, o câncer e a obesidade (principalmente com IMC > 40kg/m²) são alguns dos fatores importantes para o agravamento e mortalidade por *coronavirus disease* 2019 (Covid-19) causada pelo vírus SARS-CoV-2, pois a obesidade causa desregulação metabólica que compromete a eficácia do sistema imune fragilizando a resposta antiviral e aumenta a inflamação (SOCIEDADE PORTUGUESA DE OFTALMOLOGIA, 2020; RAIOL, 2020; BRANDÃO *et al.*, 2020; COSTA *et al.*, 2020).

A SAHOS é frequente entre os pacientes com MPS tipo I, possivelmente causada por diversos fatores obstrutivos e restritivos como a redução do volume torácico (alterações musculoesqueléticas), restrição do movimento do diafragma devido à hepatoesplenomegalia, presença de atelectasia secundária à redução do volume pulmonar, depósito de GAG no tecido intersticial pulmonar, estenose traqueal, espessamento das pregas vocais, hipertrofia adenotonsilar, macroglossia, pescoço curto, epiglote espessa elevada, presença abundante de muco nasal espesso e abertura limitada da boca são os principais responsáveis pelos distúrbios respiratórios (DUALIBI *et al.*, 2016).

3 OBJETIVOS

3.1 Geral

Relatar a importância do acompanhamento nutricional de acordo com as manifestações clínicas do indivíduo com mucopolissacaridose tipo I.

3.2 Específicos

- Identificar como os aspectos sociodemográficos influenciam na saúde do paciente;

- Relacionar o histórico clínico (pregresso e atual) com o estado nutricional identificando as principais repercussões;

- Avaliar o estado nutricional do paciente por meio da composição corporal, consumo alimentar e exames bioquímicos;

- Relatar quais as intervenções nutricionais propostas para melhora do estado nutricional, diminuição de fatores de risco para DCNTs e melhora da qualidade da alimentação do paciente.

4 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo de relato de caso, realizado a partir da coleta de dados iniciado no período de janeiro de 2021 com término no mês de abril de 2021. O paciente estudado é diagnosticado com MPS tipo I e faz TRE e acompanhamento nutricional em um hospital universitário na cidade de Belém/PA.

4.1 Ambiente

Os dados da pesquisa foram coletados no ambulatório de nutrição em um hospital universitário na cidade em Belém/PA, e também através de teleatendimento.

4.2 Materiais e equipamentos

Os materiais utilizados para a pesquisa foram a balança de bioimpedância elétrica a *in body* 230 que forneceu resultados como: peso, massa de músculo esquelético, massa de gordura, massa livre de gordura, IMC, percentual de gordura corporal, relação cintura-quadril, taxa de metabolismo basal, massa magra segmentada e gordura segmentada; para a verificação da altura será usado o estadiômetro compacto Seca.

4.3 Instrumentos

Os instrumentos utilizados para a coleta de dados foram: recordatório alimentar 24 horas, prontuários dos atendimentos nutricionais do paciente, resultados de exames bioquímicos, bioimpedância, questionário socioeconômico.

4.4 Aspectos éticos

Este trabalho foi desenvolvido a partir do projeto de pesquisa intitulado “Acompanhamento Nutricional de Pacientes com Mucopolissacaridose em Terapia de Reposição Enzimática” tendo aprovação do Comitê de Ética e Pesquisa do Instituto de Ciências da Saúde da Universidade Federal do Pará, sob o parecer nº 1.202.343/2016.

Todas as normas da Resolução nº 466/2012, da comissão nacional de ética e pesquisa (CONEP) foram respeitadas com a aplicação do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) (APÊNDICE B). O paciente foi convidado a participar voluntariamente do estudo, com a garantia de desistência a qualquer momento, sigilo de todas as informações, e direito aos resultados quando finalizados.

4.5 Procedimentos

4.5.1 Dados sociodemográficos

O paciente foi convidado para participar do projeto de pesquisa “Acompanhamento Nutricional de Pacientes com Mucopolissacaridose em Terapia de Reposição Enzimática”, e a partir da assinatura do TCLE, foram coletados os dados para o preenchimento do Protocolo de Atendimento Nutricional (1º vez) (APÊNDICE C) os dados como: nome, prontuário (ambos não serão divulgados na pesquisa), data da consulta, ambulatório, gênero, data de nascimento, idade em anos e meses, imóvel onde reside, localidade do imóvel (zona urbana ou rural), número de pessoas que moram com o paciente, tipo de construção da moradia, há coleta de lixo, rede de esgoto, tipo de abastecimento de água, água utilizada para beber, quantas pessoas trabalham na casa onde reside, renda familiar, grau de escolaridade, data do diagnóstico de MPS, tipo de MPS (CID), tipo de enzima utilizada na TRE, frequência da TRE.

4.5.2 História clínico progresso e atual

Para a análise da história pessoal de doenças houve o questionamento sobre as manifestações clínicas do período da infância até o período atual, o uso de medicamentos e exames bioquímicos; se algum dos irmãos apresenta características relacionadas a patologia, pais consanguíneos, grau de parentesco, antecedentes familiares de doenças e grau de parentesco.

Foram fornecidos pelo paciente os exames bioquímicos solicitados para o estudo em 2021 (hemograma completo, plaquetograma, lipidograma, proteinúria, glicose, hemoglobina glicada, ureia, creatina, sódio, potássio, cálcio iônico e fósforo).

Os valores de referência para o lipidograma nas frações de LDL (*Low Density Lipoproteins*/Lipoproteínas de Baixa Densidade) e VLDL (*Very Low-Density Lipoprotein*/Lipoproteínas de Muito Baixa Densidade) foram provenientes do Consenso Brasileiro para a Normatização da Determinação Laboratorial do Perfil Lipídico de 2016, os valores de referência para triglicerídeos, colesterol total e HDL (*Low Density Lipoproteins* ou Lipoproteínas de baixa densidade) foi a Diretriz Brasileira de Dislipidemias e Prevenção da Aterosclerose (2017).

Os valores de referência do hemograma (hemácias, hemoglobina, hematócrito, VCM (Volume Corpuscular Médio), HCM (Hemoglobina Corpuscular Média), CHCM (Concentração de Hemoglobina Corpuscular Média), RDW (*Red Cell Distribution Width*),

plaquetas), proteinúria, ureia, creatina, glicose, hemoglobina glicada, sódio, potássio, cálcio iônico e fósforo, foram baseados no manual de exames laboratoriais da rede SUS (Sistema Único de Saúde) de Belo Horizonte (CYSNE *et al.*, 2016).

Os exames do diagnóstico de mucopolissacaridose (teste quantitativo de glicosaminoglicanos, dosagem de glicosaminoglicanos, teste do azul de tuloidina, resultado do ensaio enzimático de IDUA) do paciente foram fornecidos pelo laboratório de erros inatos do metabolismo (LEIM) da Universidade Federal do Pará.

Durante as conversas nas consultas houve a verificação do prontuário do paciente, e também o mesmo foi questionado sobre o seu histórico de doenças pregressa e atual, identificando as principais manifestações clínicas de acordo com o protocolo clínico de diretrizes terapêuticas (PCDT) da MPS tipo I do ministério da saúde de 2018 (quadro 3) conjunto a outros sinais e sintomas não característicos da MPS.

Quadro 3 – Principais Manifestações Clínicas da Mucopolissacaridose

Tipo I.

Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor	Distúrbio de deglutição
Hidrocefalia/hipertensão intracraniana	Má oclusão, dentição anômala
Crises convulsivas	Valvulopatias
Alterações no ciclo sono-vigília	Cardiomiopatia
Distúrbios do comportamento	Insuficiência cardíaca
Compressão medular	Hipoacusia
Síndrome do túnel do carpo	Otites de repetição
Acuidade visual diminuída	Diarreia
Opacificação de córnea	Ganho inadequado ou excessivo de peso
SAHOS	Hérnias
Infecções de repetição, hipersecreção	Dor, contraturas
Doença pulmonar restritiva	Giba toracolombar, genu valgo

Fonte: Ministério da Saúde (2018).

4.5.3 Estado nutricional

Para a aferição da altura foi utilizado o estadiômetro compacto Seca, onde o indivíduo se manteve no centro do equipamento em pé, ereto encostando os calcanhares, as panturrilhas, os glúteos, as escápulas e a parte posterior da cabeça no estadiômetro (posicionar no mínimo 3 desses pontos mencionados), com as pernas paralelas (sem a necessidade das partes internas das pernas estejam encostadas), os pés mantidos em ângulo reto; os braços permaneceram estendidos ao longo do corpo; a cabeça sem adereços, mantendo-se erguida olhando para um ponto fixo na altura dos olhos, posicionada no plano de Frankfurt (margem inferior da abertura do orbital e a margem superior do meatus auditivo externo deverão ficar em uma mesma linha horizontal); assim o cursor móvel do equipamento foi posicionado contra a cabeça do paciente comprimindo o cabelo; por fim pode ser feita a anotação da altura (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2014). O paciente teve a altura aferida antes da utilização da bioimpedância.

Para a avaliação da composição corporal a partir do uso da bioimpedância, foram efetivados os procedimentos adequados para a obtenção dos resultados.

Foi orientado a retirar os objetos de metal (como anéis, brincos, pulseira, chave etc) que pudesse estar utilizando no momento; permaneceu parado em cima do equipamento com o mínimo de roupa possível, respeitando a posição dos eletrodos, estando descalço, ereto, mantendo os pés no local indicado da balança, com as mãos segurando o equipamento; não utilizou medicamentos diuréticos no mínimo de 24 horas antes da efetivação do exame; não consumiu alimentos e bebidas 24 horas antes do teste; também estava em repouso e não praticou atividade física 8 horas antes da avaliação (ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NUTROLOGIA, SOCIEDADE BRASILEIRA DE NUTRIÇÃO PARENTERAL E ENTERAL, 2009; MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2014).

Quando o valor permaneceu fixo no visor houve a leitura, anotação do peso e impressão dos resultados da composição corporal.

Já o peso, altura e IMC anteriores a pesquisa foram obtidos dos prontuários de nutrição do paciente.

Assim, com o resultado do peso e altura foi feito o cálculo do IMC pela relação peso obtido em quilogramas dividido pela altura em metros ao quadrado (kg/m^2), classificado em: baixo peso: $< 18,5 \text{ Kg}/\text{m}^2$, eutrofia: $18,5 \text{ à } 24,9 \text{ Kg}/\text{m}^2$, pré-obesidade: $25 \text{ à } 29,9 \text{ Kg}/\text{m}^2$, obesidade grau I: $30 \text{ a } 34,9 \text{ Kg}/\text{m}^2$, obesidade grau II: $35 \text{ a } 39,9 \text{ Kg}/\text{m}^2$ e obesidade grau III: $> 40 \text{ Kg}/\text{m}^2$ (WHO, 2000; ABESO, 2016).

4.5.4 Análise da composição corporal

A análise da composição corporal (bioimpedância) foi realizada na balança *in body* 230, fornecendo dados de: taxa de metabolismo basal, massa magra segmentada, gordura segmentada, massa de músculo esquelética, massa de gordura, percentual de gordura corporal, relação cintura quadril; os dados serão avaliados a partir dos valores de referência para a população em geral fornecidos pelo equipamento.

4.5.5 Avaliação do consumo alimentar

Foram realizados dois recordatórios alimentares de 24 horas a partir dos quais foram calculados (macro e micronutrientes) no *software dietbox*. Os macronutrientes foram verificados a partir da porcentagem em relação ao Valor Energético Total (VET), e com o valor obtido, houve a classificação a partir da Variação de Distribuição Aceitável de Macronutriente (AMDR), sendo a *Recommended Dietary Allowances/Doses Dietéticas Recomendadas* (RDA) - a ingestão usual em nível igual ou superior tem menos probabilidade de inadequação - de: proteínas: 0,8 g/kg/dia, 10 a 15% das calorias totais; lipídios: < 30% das calorias totais; carboidratos: > 50% das calorias totais (tabela 1) (PADOVANI *et al.*, 2006; MOREIRA *et al.*, 2012).

Tabela 1 - Ingestão Dietética de Referência (DRIs) dos Macronutrientes.

MACRONUTRIENTES	AI	RDA	AMDR
Carboidratos			45-65 %
Fibra Alimentar	38 g		
Gorduras Totais			20-35 %
Proteínas		0,8 g/kg/dia	10-35 %

Fonte: PADOVANI *et al.* (2006).

Nota: AI: Ingestão Adequada; EAR: Necessidade Média Estimada; RDA: Ingestão Recomendada; UL: Limite Superior Tolerável de Ingestão; ND: Não Determinado.

Assim a dieta foi classificada com o carboidrato em: dieta hipoglicídica (<45%) normoglicídica (45-65%) ou hiperglicídica (>65%); a proteína: dieta hipoproteica (<0,8 g/kg/dia), normoproteica (0,8g/kg/dia – 1g/kg/dia) ou hiperproteica (>1g/kg/dia); o lipídio: dieta hipolipídica (<20%), normolipídica (20-35%) ou hiperlipídica (>35%), verificar a kcal da

dieta em hipocalórica (<25 kcal/kg), normocalórica (25-30 kcal/kg) ou hipercalórica (>30 kcal/kg) (INSTITUTE OF MEDICINE, 2000; PADOVANI *et al.*, 2006; MOREIRA *et al.*, 2012).

Os micronutrientes (vitaminas e minerais) avaliados dos dois recordatórios alimentares 24 horas, foram verificados no *software dietbox*, a partir dos dois valores de cada micronutriente. Foi calculada a média de ingestão, para ser comparado aos valores de referência contidos na tabela 3. Dessa forma será avaliada a ingestão usual a partir das DRIs: RDA, AI (Ingestão Adequada) e UL (Limite Superior Tolerável de Ingestão), de acordo com a faixa etária e sexo do paciente: homens de idade entre 19 a 30 anos. Vale ressaltar que devido à falta de referências para a população com MPS, foram utilizadas as referências nutricionais para a população saudável (tabela 2).

Tabela 2- Ingestão Dietética de Referência (DRIs) dos Micronutrientes

MICRONUTRIENTE	EAR	UL	AI	RDA
Cálcio	ND	2,5 g	1.000 mg	
Ferro	6 mg	45 g		8 mg
Magnésio	330 mg	350*		400 mg
Manganês	ND	11 mg	2,2 mg	
Potássio	ND	ND	4.700 mg	
Zinco	9,4 mg	40 mg		11 mg
Selênio	45 mcg	400 mcg		55 mcg
Vitamina A (Retinol)	625 mcg	3000 mcg		900 mcg
Vitamina B1 (Tiamina)	1 mg	ND		1,2 mg
Vitamina B12 (Cobalamina)	2 mcg	ND		2,4 mg
Vitamina B2 (Riboflavina)	1,1 mg	ND		1,3 mg
Vitamina B3 (Niacina)	12 mg	35 mg		16 mg
Vitamina B6 (Piridoxina)	1,1 mg	100 mg		1,3 mg
Vitamina B9 (Ácido Fólico)	320 mcg	1000 mcg		400 mcg
Vitamina C (Ácido Ascórbico)	75 mg	2000 mg		90 mg

Tabela 2- Ingestão Dietética de Referência (DRIs) dos Micronutrientes
(conclusão)

MICRONUTRIENTE	EAR	UL	AI	RDA
Vitamina D (Calciferol)	ND	50 mcg	5 mcg	
Vitamina E (Tocoferol)	12 mg	1000 mcg		15 mg

Fonte: PADOVANI *et al.* (2006).

Nota: AI: Ingestão Adequada; EAR: Necessidade Média Estimada; RDA: Ingestão Recomendada; UL: Limite Superior Tolerável de Ingestão; ND: Não Determinado.

*O UL de magnésio para população maior de 8 anos é considerado a ingestão de suplementos alimentares.

O consumo de frutas, verduras e hortaliças também foi calculado no *software dietbox*, somando os valores em gramas, utilizando como referência de adequação a recomendação da Organização Mundial da Saúde (2003) de 400g/dia, equivalente a 5 porções de 80g cada de frutas, verduras e/ou legumes.

4.6 ANÁLISE DE DADOS

Os dados obtidos a partir das consultas, exames e avaliações do paciente foram organizados, relacionados e armazenados em bancos de dados na ferramenta LibreOffice Calc.

5 RESULTADOS

O paciente PHCM, do sexo masculino, nascido no mês de agosto de 1994, atualmente com 26 anos de idade, com grau de escolaridade de nível médio completo, tem dois irmãos, faz acompanhamento nutricional no ambulatório de nutrição e TRE em um hospital universitário em Belém do Pará.

Reside em um imóvel próprio de alvenaria, localizado na zona urbana da cidade; com quatro pessoas residindo na mesma casa do paciente; dois desses trabalham, recebendo a renda familiar total equivalente a dois salários mínimos (no ano de 2021 o salário mínimo é de R\$ 1.100) (BRASIL, 2020). Informou haver a coleta de lixo seletiva e rede de esgoto; já o abastecimento de água provém de poço artesiano e a procedência da água consumida é filtrada; também indicou não receber nenhum auxílio como bolsa família, auxílio doença ou auxílio emergencial (devido a pandemia do covid-19).

Ainda, nas tabelas 3 e tabela 4 estão contidos os dados dos exames laboratoriais referentes ao diagnóstico e monitoramento da MPS tipo I do paciente, do ano de 2006, com exames de dosagem de GAGs na urina, teste azul de toluidina e ensaio enzimático; e os dois resultados dos testes bioquímicos do ano de 2019 de teste quantitativo de GAGs na urina, para o monitoramento do tratamento de TRE.

Tabela 3 – Exames do Diagnóstico de Mucopolissacaridose Tipo I

Data	Exame	Resultado	Referência	Adequação
			26-97 µg GAGs/mg	Excreção urinária aumentada
2006	Dosagem de GAGs na urina	270 µg GAGs/mg creatinina	creatinina para pacientes de 9 a 14 anos de idade	
2006	Teste azul de toluidina		Positivo	Presença de GAG na urina
2006	Alfa-L- Iduronidase (leucócitos)	0,25 nmoles/h/mg proteína	32-56 nmoles/h/mg proteína	Diagnóstico para MPS tipo I

Tabela 4 – Exames de monitoramento da concentração de GAGs na urina

Data	Resultado	Referência	Adequação
02/2019	217 µg de GAG por mg de creatinina	>20 anos de idade de 13,3 a 44,2 µg de GAG por mg de creatinina	Excreção urinária aumentada
08/2019	43,31 µg de GAG por mg de creatinina	>20 anos de idade de 13,3 a 44,2 µg de GAG por mg de creatinina	Excreção urinária adequada

Fonte: Prontuário do Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo – LEIM

Os exames de lipidograma, hemograma e exames complementares para avaliação nutricional estão descritos na tabela 5, cuja as alterações podem decorrer do estado nutricional e alimentação.

Tabela 5 – Resultado dos exames bioquímicos para avaliação nutricional do paciente

(continua)

Exame de Lipidograma	Resultados	Referência	Adequação
Colesterol Total (mg/dL)	196	Desejável: <190 mg/dL	Elevado
HDL (mg/dL)	33	Desejável: >40 mg/dL	Abaixo do recomendado
LDL (mg/dL)	146	Desejável: <200 mg/dL Risco moderado: 200 a 239 mg/dL Alto risco: >239 mg/dL	Adequado
VLDL (mg/dL)	17	Desejável: <200 mg/dL Risco moderado: 200 a 239 mg/dL Alto risco: >239 mg/dL	Adequado

Tabela 5 – Resultado dos exames bioquímicos para avaliação nutricional do paciente
(continuação)

Exame de Lipidograma	Resultados	Referência	Adequação
Triglicérides (mg/dL)	86	Sem jejum: <175 mg/dL (+20 anos) Com jejum: 150 mg/dL (+20 anos)	Adequado
Exame de Hemograma	Resultados	Referências	Adequação
Hemácias (x 10 ⁶ /mm ³)	5,27	4,50 a 5,50 x 10 ⁶ /mm ³	Adequado
Hemoglobina (g/dL)	15,2	13 a 17,50 g/dL	Adequado
Hematócrito (%)	42	40 a 50%	Adequado
VCM (fL)	79,7	80 a 100 fL	Abaixo do ideal
HCM (pg)	28,8	26 a 32 pg	Adequado
CHCM (%)	36,2	31,50% a 36,50%	Adequado
RDW (%)	14,1	11,50 % a 14,50%	Adequado
Plaquetas (mm ³)	307.000	150 a 450 mil/mm ³	Adequado
Exames Complementares	Resultados	Referência	Adequação
Proteinúria (mg//24 horas)	147	< ou = 100 mg/24 horas	Alto
Ureia (mg/dL)	31	15 a 53 mg/dL	Adequado
Creatina (mg/dL)	0,73	0,4 a 1,3 mg/dL	Adequado
Glicose (mg/dL)	90	70 a 99 mg/dL	Adequado
Hemoglobina glicada – HBA1C (%)	5,52	<5,7%	Adequado
Sódio (mEq/dL)	141	136 a 145 mg/dL	Adequado
Potássio (mEq/dL)	4,6	3,5 a 5,1 mEq/dL	Adequado
Cálcio iônico (mmol/L)	1,40	1,02 a 1,27 mmol/L	Alto

Tabela 5 – Resultado dos exames bioquímicos para avaliação nutricional do paciente.

(conclusão)

Exames Complementares	Resultados	Referência	Adequação
Fósforo (mg/dL)	3,6	2,7 a 4,5 mg/dL	Adequado

Fonte: Dados do Atendimento.

Notas: HDL: *Low Density Lipoproteins*/Lipoproteínas de baixa densidade; LDL: *Low Density Lipoproteins*/Lipoproteínas de baixa densidade; VLDL: *Very Low-Density Lipoprotein*/Lipoproteínas de Muito Baixa Densidade; VCM: Volume Corpuscular Médio; HCM: Hemoglobina Corpuscular Média; CHCM: Concentração de Hemoglobina Corpuscular Média; RDW: *Red Cell Distribution Width*.

Na apresentação do histórico familiar de doenças, o paciente relata que o pai e a mãe apresentam hipertensão arterial sistêmica e diabetes *mellitus* tipo 2. No quadro 4 está descrito o histórico clínico progressivo e atual do paciente demonstrando que há diversas manifestações clínicas decorrentes da MPS que podem afetar o estado nutricional do indivíduo.

Quadro 4 – Manifestações clínicas (progressiva e atual)

(continua)

IDADE/PERÍODO	MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS/SINAIS E SINTOMAS
Desde a infância	Mãos em garra
Desde a infância	Dismorfismo facial com as feições mais marcadas
11 a 12 anos	Baixo peso
Desde a infância	Restrição da amplitude de movimento articular (ADM) para flexão e abdução de ombros e extensão de punhos
Desde a infância	SAHOS
Desde a infância	Sinusite
Na infância	Infecções respiratórias frequentes
Apresenta atualmente porém não soube especificar o período do início da condição	Turvação bilateral da córnea

Quadro 4 – Manifestações clínicas (pregressa e atual).

(conclusão)

Cirurgia aos 5 anos de idade	Hérnia umbilical
7 anos de idade	Pneumonia
Cirurgia aos 23 anos	Adenoamigdalectomia
Cirurgia aos 23 anos	Adenoide e pólipos nasal
Apenas aos 11 anos	Problemas gastrointestinais ao consumir leite
Apenas aos 12 anos	Problema de mastigação
Apenas aos 12 anos	Infecção por <i>Ascaris Lumbricoide</i>
24 a 26 anos	Obesidade
26 anos	Covid-19

Fonte: Prontuário e Consultas.

Não há parâmetros específicos da bioimpedância para os pacientes com MPS, porém a análise da composição corporal na bioimpedância *in body* 230 foi efetivada e os resultados encontram-se na tabela 6, onde verifica-se resultados diferentes da faixa normal em várias análises.

Tabela 6 – Resultados da bioimpedância

(continua)

Análise	Resultado	Faixa normal
Peso (kg)	77,8	45,5 – 61,6
MME (kg)	26,5	22,5 – 27, 6
Massa de gordura (kg)	30,2	6,4 – 12,9
ACT (kg)	34,9	30,1 – 36,8
MLG (kg)	47,6	39,1 – 48,7
PGC (%)	38,9	10,0 – 20,0
RCQ	1,05	0,80 – 0,90
TMB (kcal)	1398	1656 – 1941
MMS (kg)	Total: 23,5 (normal).	

Tabela 6 – Resultados da bioimpedância

(conclusão)

Análise	Resultado	Faixa normal
Gordura segmentada (%/kg)	Total: 16,9 kg (40,5%) (alto)	

Fonte: Dados da Consulta.

Notas: MME: Massa de Músculo Esquelética; ACT: Água Corporal Total; MLG: Massa Livre de Gordura; PGC: Percentual de Gordura Corporal; RCQ: Relação Cintura- Quadril; TMB: Taxa Metabolismo Basal; MMS: Massa Magra Segmentada.

A avaliação do consumo alimentar do paciente demonstrou, a partir de dois recordatórios alimentares 24 horas, que o consumo de frutas, verduras e legumes não é diário, sendo o total dos dois recordatórios de 176 g; dieta hipercalórica, hiperproteica, normoglicídica e normolipídica, como exposto na tabela 7, além da inadequação de ingestão de alguns micronutrientes, como descrito na tabela 8.

Tabela 7 – Análise do recordatório alimentar 24 horas.

(continua)

Data	VET	Tipo de dieta	PTN	CHO	LIP
19.02.2021	2.488	Hipercalórica	2,03 g/kg	48,6%	25,9%
	Kcal	31,97 Kcal/kg/dia	Hiperproteica	Normoglicídica	Normolipídica
03.03.2021	2.527	Hipercalórica	1,94 g/kg	49,3%	26,7%
	Kcal	32,48 kcal/kg/dia	Hiperproteica	Normoglicídica	Normolipídica

Fonte: Dados do Atendimento.

Nota: VET: Valor Energético Total; PTN: Proteína; CHO: Carboidrato; LIP: Lipídio.

Tabela 8 – Consumo de micronutrientes e fibra alimentar

(continua)

Micronutriente e Fibra Alimentar	Média de Ingestão	Adequação
Fibra Alimentar	24,23 g	Baixo
Cálcio	480,27 mg	Baixo
Ferro	15,39 mg	Adequado
Magnésio	416,02 mg	Adequado
Manganês	0,95 mg	Baixo
Potássio	3222,78 mg	Baixo
Selênio	179,21 mcg	Adequado
Vitamina A (Retinol)	368,68 mcg	Baixo
Vitamina B1 (Tiamina)	1,93 mg	Adequado
Vitamina B12 (Cobalamina)	7,86 mg	Adequado
Vitamina B2 (Riboflavina)	1,47 mg	Adequado
Vitamina B3 (Niacina)	26,05 mg	Adequado
Vitamina B6 (Piridoxina)	1,06 mg	Baixo
Vitamina B9 (Ácido Fólico)	185,71 mg	Baixo
Vitamina C (Ácido Ascórbico)	6042,80 mg	Elevado
Vitamina D (Calciferol)	4,78 mcg	Baixo
Vitamina E (Tocoferol)	8,12 mg	Baixo
Zinco	17,41 mg	Adequado

Fonte: Dados do Atendimento.

Nota: A adequação foi feita a partir da comparação da média dos valores de consumo dos micronutrientes, dos dois recordatórios alimentares efetivados, a partir disso o resultado foi comparado com os valores das DRIs (Ingestão Dietética de Referência) para a população saudável, nos parâmetros de: AI: Ingestão Adequada; EAR: Necessidade Média Estimada; RDA: Ingestão Recomendada; UL: Limite Superior Tolerável de Ingestão.

Na tabela 9 constam os dados de peso, altura e idade do paciente em diferentes consultas no ambulatório de nutrição. Os dados foram utilizados para a efetivação do cálculo do IMC.

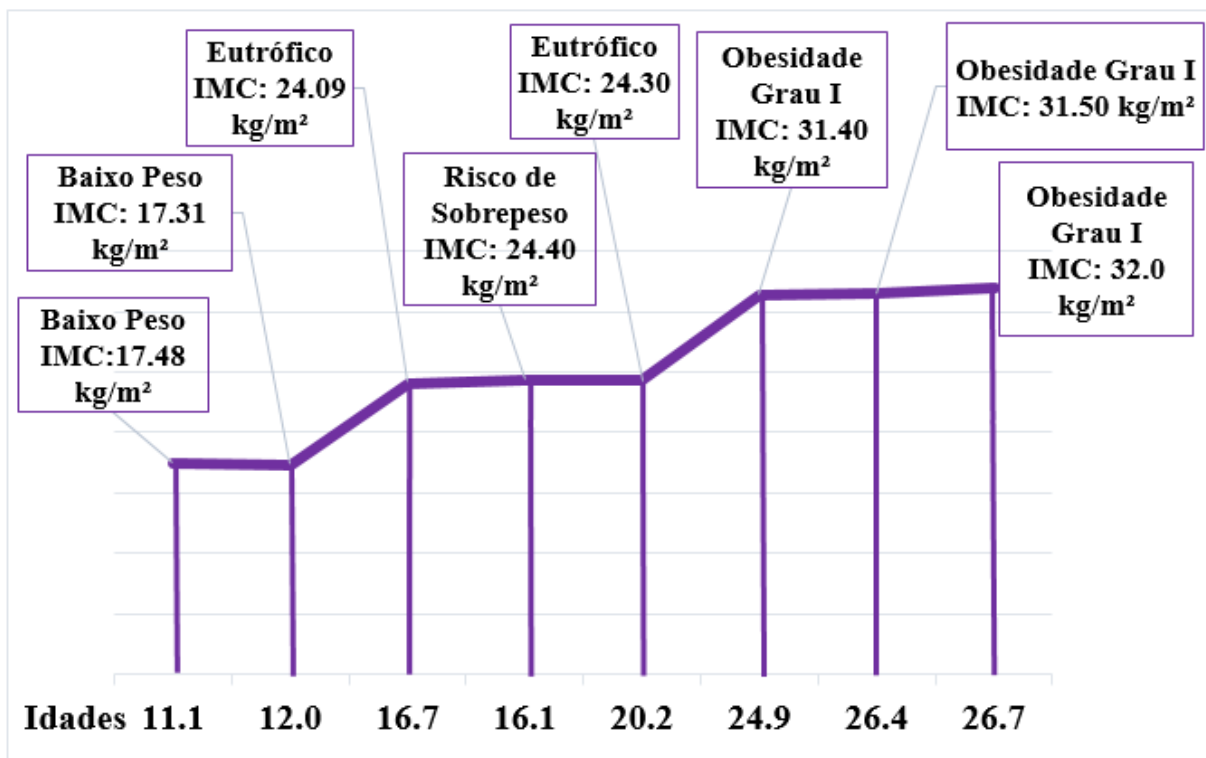
Tabela 9 – peso e altura em diferentes idades.

Idade (anos e meses)	Peso (kg)	Altura (m)
11.1	31.3	1.34
12.0	31	1.34
16.07	57.1	1.54
16.10	58	1.54
20.2	59.6	1.56
24.9	76.5	1.56
26.4	76.6	1.56
26.7	77.8	1.56

Fonte: Prontuário do Paciente.

Os estudos do IMC das consultas esporádicas do paciente no serviço de nutrição estão dispostos na figura 6, vale ressaltar que apesar de o paciente ser encaminhado diversas vezes para as consultas de nutrição no hospital universitário o mesmo não compareceu às consultas.

Figura 6 – Índice de Massa Corporal (IMC) em Relação as Idades.



Fonte: Dados Obtidos do Prontuário.

6 DISCUSSÃO

O paciente é do sexo masculino, diagnosticado com MPS tipo I que é herdada de maneira autossômica recessiva podendo afetar indivíduos de ambos os sexos em números iguais (STEWART *et al.*, 2016).

O número de casos de MPS no Brasil entre os anos de 1982 a 2019 foi de 1.652, desses 75 são datados na região norte do país, sendo a MPS tipo II a mais prevalente com 30 casos, a MPS tipo VI a segunda mais prevalente com 18 casos, e a MPS tipo I a terceira mais prevalente com 13 casos registrados (JOSAHKIAN *et al.*, 2021).

O paciente do presente estudo informou a renda familiar de dois salários mínimos (no ano de 2021 o salário mínimo é de R\$ 1.100) (BRASIL, 2020). Em outro estudo com pacientes com MPS (incluindo a MPS tipo I) foi demonstrado que 40% dos participantes viviam com menos de dois salários mínimos mensalmente (em 2014 o salário mínimo brasileiro era de R\$ 622,00) (LEITE *et al.*, 2014).

No estudo de Pinto e outros autores, realizado em 2019, verificaram que dos 106 responsáveis por pacientes de zero a mais de 25 anos de idade com doenças raras, sendo 16 com diagnóstico de MPS (o restante era diagnosticado com fibrose cística ou osteogênese imperfeita), 59% não possuía plano de saúde, 54% não recebiam o benefício de prestação continuada e 65% não recebiam tratamento fora domicílio; e o custo mediano direto não médico com os pacientes com MPS foi de R\$1.060 (PINTO *et al.*, 2019). O paciente estudado informou não receber qualquer auxílio como o bolsa família, auxílio emergencial (devido a pandemia do covid-19) ou auxílio doença, também não tem plano de saúde, semelhante aos resultados demonstrados.

O que diminui os gastos com o cuidado desses pacientes é haver centros de TRE em diversas regiões no Brasil que disponibilizam o serviço de maneira gratuita. Para o paciente utilizar a TRE a partir do uso da Laronidase, o PCDT para MPS tipo I, dispõe o termo de esclarecimento e responsabilidade, onde poderá utilizar o medicamento de maneira gratuita via SUS (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018).

É fundamental a TRE ser contemplada oficialmente dentro do SUS, sendo realizado em regime de "hospital-dia" devido ao aumento do número de pacientes que necessitam do tratamento no Brasil (GIUGLIANI *et al.*, 2010). E houve a decisão de tornar pública a

incorporação da laronidase como TRE para a MPS tipo I no âmbito do SUS a partir da portaria Nº 37, de 31 de agosto de 2017 (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2017).

O paciente indicou não ter parentes com MPS, sendo o único portador da síndrome na família. Havendo semelhança ao resultado de outro estudo onde o único paciente estudando com MPS tipo I não apresentou antecedente familiar de MPS. Além disso, o paciente apresenta escolaridade de ensino médio completo, não especificando o motivo para não haver a evolução dos seus estudos. Logo, faz parte dos 27,4% da população brasileira (de modo geral) com idade igual ou maior a 25 anos que apresenta ensino médio completo ou equivalente, segundo o IBGE na Pesquisa Nacional por Amostra de Domicílios Contínua demonstrou em 2019 (RIZZIOLLI; OLIVEIRA, 2017; IBGE, 2020).

Dentre a população masculina sem MPS com idade entre 15 a 29 anos que possuem nível de instrução com ensino médio completo e superior incompleto, os principais motivos de não frequentar a educação profissional são: necessidade de trabalhar, falta de dinheiro para pagar as despesas; e por já ter concluído o nível de estudo que desejava (IBGE, 2020).

Já a população com MPS, de acordo com Rizziolli e Oliveira (2017) dos 10 pacientes (idade de 6 a 22 anos) com MPS estudados, apenas 10% apresentaram o ensino médio completo, também nenhum obteve ensino superior completo ou incompleto. Ou seja, o baixo rendimento, repetências, atraso e/ou abandono escolar pode ocorrer devido ao atraso neuropsicomotor; perturbações comportamentais; susceptibilidade a doenças; ao tempo necessário para os tratamentos ou procedimentos cirúrgicos (RIZZIOLLI; OLIVEIRA, 2017). Vale ressaltar que são escassos os estudos sobre o grau de instrução dessa população.

Assim como o exposto pelos estudos do IBGE na pesquisa nacional de saneamento básico de 2017 (2020) sobre o abastecimento de água e esgotamento sanitária, a região norte apresenta 68,5% do abastecimento de água proveniente de poço profundo; e o percentual de unidades ou estações de tratamento de esgoto na região norte é de 69,4%. Da mesma forma as informações obtidas pelo paciente indicam haver o uso de água filtrada para o consumo e da água obtida de poço profundo para as demais atividades, e há rede de esgoto.

De acordo com Fenz, Mendes e Fernandes (2018) com a investigação sobre as principais origens do consumo de água em Belém do Pará são respectivamente: a água de torneira fornecida pelo sistema de abastecimento (com ou sem tratamento prévio no domicílio), mineral e poço, porém as maiores incidências de casos de verminose são provenientes da água de

torneira e poço que está ligado a menor renda familiar, enquanto que quanto maior a renda familiar maior o consumo de água mineral.

Apesar de a rede de esgoto ser importante para diminuir as chances de a população adquirir doenças contagiosas transmitidas pela água, são necessárias outras medidas, como a promoção de educação de boas práticas de higiene como a higienização pessoal, infraestrutura e medidas de saneamento básico (coleta e disposição de lixo), uso e consumo de água tratada, cozimento e manipulação adequada dos alimentos (boas práticas de manipulação dos alimentos) (desinfecção com o uso de cloro dos alimentos crus) (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2010).

Logo, a higienização alimentar durante o manuseio, preparo e consumo são informações fundamentais a serem explanadas pelo profissional nutricionista ao longo do acompanhamento nutricional pois com o aumento do consumo dos produtos *in natura* e minimamente processados há o risco da presença de microrganismos patogênicos que causam doenças transmitidas por alimentos (DTA) e que também podem alterar o tempo de vida útil dos produtos, sendo necessário a higienização adequada dos mesmos para promover a qualidade microbiológica (DE SÃO JOSÉ, 2016; WHO, 2021).

Sobre o diagnóstico, o paciente foi diagnosticado com MPS tipo I aos 11 anos de idade, sendo tardio quando comparado a média de 6 anos de acordo com o Ministério da Saúde no PCDT (2018), porém o diagnóstico e o tratamento a partir da TRE precoce são fundamentais para prevenir possíveis manifestações clínicas da doença além de melhorar a qualidade de vida do paciente otimizando os resultados terapêuticos, mesmo que o tratamento não seja curativo e não possa melhorar as alterações irreversíveis já estabelecidas (ESCOLAR, 2020; PESSUTTO, 2007). De acordo com Lin *et al.* (2019) a mediana de idade de diagnóstico dos pacientes de ambos os sexos com MPS tipo I divididos sindromicamente: *Hurler*: 0,7 anos; *Hurler-Scheie*: 2,2 anos e *Scheie*: 13,6 anos.

Além disso, o atraso no diagnóstico da MPS tende a ser comum por não ser a primeira alternativa de suspeita dos profissionais de saúde, devido aos sinais e sintomas que podem ser interpretados independentemente uns dos outros; também as formas atenuadas de MPS podem ter apresentação tardia com sintomas inespecíficos, podendo ser confundido com outras condições clínicas atrasando o diagnóstico, dessa forma devido à natureza progressiva da doença é fundamental o diagnóstico e o tratamento precoce (COLÓN *et al.*, 2017).

Porém há poucos programas de triagem neonatal no mundo que incluem DALs, e no Brasil apesar de existir o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), que tem como

objetivo identificar distúrbios e doenças no recém-nascido para haver a intervenção, tratamento e acompanhamento adequado reduzindo a morbimortalidade e melhorando a qualidade de vida, os DALs não estão inclusas (COLÓN *et al.*, 2017; BRASIL, 2016).

Segundo os achados de Colón *et al.* (2017) em uma análise com 180 pacientes com idade entre 0 a 16 anos, de ambos os sexos diagnosticados com algum tipo de MPS, o paciente diagnosticado com MPS tipo I apresentou 116 GAG mg/mmol de creatinina no exame de níveis de GAGs, já na análise de atividade enzimática da IDUA o paciente apresentou resultado de 0.2mmol/L/h. Comparando com o paciente do presente estudo que foi diagnosticado com 11 anos de idade, apresentou 270 µg GAG/mg de creatinina, também elevado semelhante ao abordado no estudo de Colón, e o nível de atividade enzimática encontrou-se semelhante com 0.25 nmoles/h/mg proteína, diagnosticando o paciente com MPS tipo I.

Os objetivos da TRE são os mesmos para todos os tipos de MPS que podem ser tratadas a partir da TRE: reduzir o acúmulo de GAGs e organomegalia, melhorar a estrutura óssea, reduzir as deformidades ósseas, melhorar a amplitude dos movimentos das articulações e função respiratória, cardíaca, audição e acuidade visual; se demonstrando um tratamento eficaz devido ao rápido declínio da concentração urinária de GAGs em 3 a 6 meses de administração, seguindo de diminuição gradativa ao longo dos anos de tratamento (CONCOLINO; DEODATO; PARINI, 2018).

Dessa forma, verifica-se a efetividade do TRE nos exames efetivados pelo paciente em fevereiro de 2019, quando o mesmo parou a TRE e houve o aumento na excreção de GAGs na urina para 217 µg de GAG por mg de creatinina; porém quando retornou ao tratamento em agosto de 2019 (após 6 meses) o resultado do novo exame demonstrou menor excreção de GAGs na urina: 43,31 µg de GAG por mg de creatinina, estando adequado dentro dos parâmetros de referência para a população maior de 20 anos de idade de 13,3 a 44,2 µg de GAG por mg de creatinina.

A interrupção da TRE pode reverberar na piora na visceromegalia, função respiratória e capacidade de locomoção, e alguns dos fatores que levam à interrupção não médicas do tratamento na América Latina são: a solicitação do paciente ou cuidador, ao questionarem as vantagens e desvantagens da TRE semanalmente durante toda a vida; aos efeitos colaterais, necessitando de auxílio médico para um tratamento alternativo; a limitação da eficácia da TRE em pacientes com comprometimento cognitivo grave ou progressivo; devido a mobilidade entre

a residência e o local do tratamento; reembolso ou dificuldade na obtenção do tratamento devido ao alto custo (SOLANO *et al.*, 2020).

Segundo o PCDT (2018) os critérios para a interrupção da TRE têm como princípio não haver a melhora no quadro clínico em 6 meses de: hepatomegalia, níveis de GAGs urinários (é previsto a redução mínima de 50%), manifestação de hipersensibilidade ou reação adversa grave sem controle a partir de medidas terapêuticas e preventivas apropriadas ao uso do medicamento; redução mínima de 10° da restrição da amplitude dos movimentos do ombro; morte iminente por desenvolvimento de condição irreversível mesmo com a TRE, devido a MPS ou condição associada devendo haver acordo entre os especialistas; pacientes que não aderirem ao mínimo de 50% do número de infusões, consultas e avaliações mesmo pós algum programa específico para melhorar a adesão ao tratamento; indivíduo > 18 anos de idade que opte por não efetivar a TRE após a informação dos riscos e benefícios.

Os exames bioquímicos também são fundamentais para a avaliação mais precisa da saúde do paciente, mais precisamente do seu estado nutricional, incluindo a análise do perfil lipídico, porém os dados sobre o perfil lipídico da população com MPS são escassos (CARUBBI *et al.*, 2020).

Dessa forma, os exames de lipidograma do paciente foram avaliados apresentando os resultados alterados segundo a Diretriz Brasileira de Dislipidemias e Prevenção de Aterosclerose (2017), no quesito de: HDL-c com 33 mg/dL, demonstrando HDL-abaixo (<40 mg/dL), o Colesterol Total alto de 196 mg/dL (<190 mg/dL). Havendo resultados diferentes ao de outros autores que demonstraram o Colesterol Total e o LDL-c de 82 pacientes de ambos os sexos com MPS tipo I, II, III e IV estudados, não obtiveram resultados acima dos valores de referência para pacientes saudáveis sem MPS (STAPIEN; STEWART; HENDRIKSZ, 2017).

De acordo com as análises de Stepien, Stewart e Hendriksz (2017) em pacientes com MPS, indicam que as complicações da MPS não têm associação com as alterações do perfil lipídico do paciente, como a hipercolesterolemia.

Além disso, o paciente apresenta além do HDL abaixo do recomendado, também a obesidade grau I, histórico familiar de HAS em ambos os pais, a prática de exercícios físicos não é regular, hábito alimentar pobre em frutas e hortaliças. E o HDL baixo é muito comum dentre as anormalidades lipídicas afetando principalmente os pacientes com DM e/ou doença arterial coronariana (DAC), os fatores genéticos (hereditariedade) correspondem a 50% da influência na menor concentração de HDL na população em geral, e também os outros 50% de

influência advém da obesidade e excesso de peso que está associado aos baixos níveis de HDL, o tabagismo, o consumo de álcool, a prática de exercício físico, e os hábitos alimentares com o consumo elevado de alimentos ricos em gordura saturada e/ou gordura *trans*, carboidratos processados que tendem a diminuir os níveis de HDL e aumentar os níveis de triglicerídeos (SBC, 2017).

No exame bioquímico de hemograma o paciente apresentou normalidade nos quesitos de hemácias, hemoglobina, hematócrito, HCM, CHCM e RDW, porém o VCM teve resultado de 79,7 fL, estando ligeiramente abaixo do recomendado de 80 a 100 fL.

O VCM é um valor laboratorial que fornece o tamanho e o volume médio de um glóbulo vermelho, sendo útil para a determinação da classificação da anemia conjunto ao valor da hemoglobina e do hematócrito em: anemia microcítica quando VCM está abaixo da faixa normal, anemia normocítica com o VCM dentro da faixa normal, anemia macrocítica com o VCM acima da faixa normal; as células microcíticas podem ser causadas pela falta de algum componente da hemoglobina, tornando as células menores, apresentando palidez central, principalmente na anemia por deficiência de ferro e anemia por doença crônica (MANER; MOOSAVI, 2021).

Todavia não foram encontrados estudos sobre a avaliação dos achados hematológicos na população adulta com MPS. Porém, nos achados de Çakar e Karaca (2020) em um estudo com 61 crianças com idade entre $105,4 \pm 64$ meses de ambos os sexos diagnosticadas com algum tipo de MPS (I, II, III e IV), observou-se que todos os pacientes apresentaram hemoglobina, hematócrito, VCM com valores normais, ou seja, sem anemia; as complicações como: comprometimento da medula óssea e anemia, leucopenia, trombocitopenia, bicitopenia/pancitopenia e complicações associadas também podem ser observadas em pacientes com DALs. Ademais, houveram resultados adequados para hemoglobina, VCM, HCM, CHCM em uma paciente de um ano e meio diagnosticado com MPS tipo IV (Síndrome de Mórquio) (JAIN *et al.*, 2019).

Nos exames de ureia, creatina, glicose, HBA1C, sódio, potássio e fósforo encontram-se na faixa normal, porém a proteinúria apresentou com resultado de 147 mg/24 horas, acima do valor de referência de ≤ 100 mg/24 horas; também houve excreção excessiva de cálcio iônico na urina com 1,40 mmol/L, acima do valor de referência de 1,02 a 1,27 mmol/L. A proteinúria é o termo geral para a presença de proteínas na urina como: albumina, globulina, proteína de Bence-Jones e mucoproteína na urina (HAIDE; ASLAM, 2021).

Não foram encontrados estudos sobre os valores alterados de proteinúria ou cálcio em pacientes com MPS, porém a proteinúria faz parte dos sinais e sintomas da MPSPS (*mucopolysaccharidosis-plus syndrome/síndrome da mucopolissacaridose plus*) (KUBASKI *et al.*, 2020). Na MPSPS além dos sintomas típicos da MPS, o paciente apresenta defeitos cardíacos congênitos, distúrbios renais e hematopoiéticos, sendo caracterizada por não haver enzima em deficiência, porém há o acúmulo de GAGs (VASILEV; SUKHOMYASOVA; OTOMO, 2020).

Assim, uma forma de explicação para os resultados elevados de proteinúria e calciúria pode ser devido a alimentação hiperproteica do paciente verificada de acordo com os recordatórios alimentares 24 horas, pois os estudos de revisão de Calvez *et al.* (2012) e Wu (2016) sobre a ingestão de uma dieta rica em proteínas, na população em geral demonstra que pode haver a relação no aumento na excreção de cálcio pela urina, nas excreções ácidas com probabilidade de resultar em acidose leve, também desmineralização óssea e o desenvolvimento de cálculos renais. Sendo recomendado para o paciente do presente estudo uma dieta normoproteica, com o consumo total de proteínas por dia de 0,8g a 1g por kg de peso atual do paciente (PADOVANI *et al.*, 2006).

Ainda, dentre as manifestações clínicas ligadas a MPS tipo I, o paciente apresentou na infância: infecções respiratórias frequentes, hérnia umbilical, pneumonia; e desde a infância até atualmente: mãos em garra, dimorfismo facial, restrição da amplitude de movimento para flexão e abdução de ombros e extensão de punhos, SAHOS, sinusite; a condição que o paciente apresenta atualmente, porém não soube especificar o início da condição é a turvação bilateral da córnea.

E algumas dessas manifestações clínicas são características da MPS tipo I segundo o PCDT do ministério da saúde (2018); sendo verificados alguns resultados semelhantes ao estudo de Colón *et al.* (2017) que para efetivação da triagem seletiva nos pacientes pediátricos de risco, foram observados sinais e/ou sintomas característicos nesses pacientes diagnosticados com MPS tipo I: resfriados frequentes, SAHOS, opacidade da córnea, ADM do ombro, hérnia e características faciais grosseiras. Os sinais e sintomas para suspeita de MPS tipo I que são verificados no paciente são: características faciais grosseiras, turvação de córnea, mãos em garra, infecções respiratórias recorrentes, hérnia umbilical (KUBASKI *et al.*, 2020).

Logo, as cirurgias para hidrocelafia, hérnias, alterações esqueléticas, adenoidectomia e amigdalectomia, são medidas de suporte para as manifestações clínicas da doença, porém o

manejo pré e peri-operatório são necessários para evitar complicações nos pacientes com MPS (VIEIRA, 2007).

As cirurgias realizadas no paciente: aos 5 anos de idade a herniorrafia umbilical, aos 23 anos de idade o paciente efetivou a adenomigdalectomia, adenotectomia e retirada de pólipos nasal. Assim a herniorrafia umbilical - a cirurgia é indicada quando as hérnias são grandes e não ocorre a involução após dois anos de vida - e a adenoidectomia são algumas das cirurgias realizadas por pacientes de ambos os sexos com MPS tipo I do nascimento ao diagnóstico; também consta no PCDT (2018) da MPS tipo I a herniorrafia umbilical ser uma forma de tratamento para a condição de hérnia umbilical nesses pacientes (ALVEZ, 2005; VIEIRA *et al.*, 2008).

Ademais, a SAHOS é uma manifestação clínica frequente nessa população, e os fatores obstrutivos e restritivos como a redução do volume torácico (alterações musculoesqueléticas), restrição do movimento do diafragma devido à hepatoesplenomegalia, presença de atelec tasia secundária à redução do volume pulmonar, depósito de GAG no tecido intersticial pulmonar, estenose traqueal, espessamento das pregas vocais, hipertrofia adenotonsilar, macroglossia, pescoço curto, epiglote espessa elevada, presença abundante de muco nasal espesso e abertura limitada da boca são os principais fatores responsáveis pelas alterações respiratórias (DUALIBI *et al.*, 2016). A patogênese da SAHOS no caso de inflamação inclui a presença de pólipos nasais (LI; CELESTIN; LOCKEY, 2016).

A cirurgia de adenomigdalectomia é importante para a melhora no quadro da SAHOS em crianças menores de 12 anos de idade (sem MPS) (FILHO *et al.* 2019); também de acordo com Arn, Wraith e Underhill (2009) ao analisar 544 pacientes (participantes do sexo feminino e masculino) com MPS tipo I, observou-se que dentre as cirurgias mais comuns realizadas incluem a correção de hérnia e adenoidectomia, com média de idade da primeira cirurgia < 5 anos de idade.

Dessa forma, percebe-se que o paciente do presente estudo realizou aos 5 anos de idade a herniorrafia umbilical estando próximo da faixa do estudo de Arn, Wraith, Underhill (2009) de 1.5 anos nos pacientes com síndrome de *Hurler*; 4.2 anos com síndrome de *Hurler-Scheie* e 4.0 anos com síndrome de *Scheie*; enquanto que a adenoidectomia aos 23 anos, estando muito acima da faixa de idade mencionada no estudo, cujo os pacientes efetivaram com 2.2 anos com síndrome de *Hurler*; 4.2 anos com síndrome de *Hurler-Scheie* e 4.4 anos com síndrome de *Scheie*.

Também cerca de 42 dos 76 (53,3%) pacientes com MPS tipo I, II, III, IV e VI de ambos os sexos com 10,4 a 12,6 anos de idade, foram submetidos a cirurgia de adenoidectomia, enquanto que 18 dos 76 pacientes (23,7%) realizaram amigdalectomia (TURRA; SCHWARTZ, 2009).

Vale ressaltar que o estado nutricional do paciente (população em geral) é imprescindível nos resultados do pós-operatório, pois apresentar desnutrição ou risco de desnutrição antes da cirurgia repercute na resposta orgânica ao trauma operatório, influenciando negativamente nos resultados finais (BAZZI *et al.*, 2016; DE-AGUILAR-NASCIMENTO, 2017).

A perda de peso no pós-operatório pode causar: retardo da cicatrização das feridas, aumento das chances de infecções e morbimortalidade, maior tempo de internação e custo hospitalar mais elevado. Assim, no pós-operatório a terapia nutricional surge para atenuar os efeitos deletérios da cirurgia, evitando a progressão, o surgimento de carências nutricionais, e reduzir as complicações pós-operatórias (VIEIRA, 2021).

Dentre as manifestações clínicas que podem ter repercussão na nutrição do paciente:

Aos 11 anos de idade o paciente apresentou problemas gastrointestinais ao consumir leite e alimentos derivados do leite, porém atualmente não apresenta tal condição. Ainda, Giugliani (2013) demonstrara em seus estudos que a maior parte dos 27 pacientes estudados com MPS tipo I, II, III, IV, VI, de ambos os sexos, de idade >10 anos apresentaram em sua maioria os sintomas como: flatulência, distensão e/ou dor abdominal, fezes amolecidas, regurgitação, constipação e diarreia crônica; os pacientes com MPS tipo I apresentaram em sua maioria flatulência, distensão e/ou dor abdominal, fezes amolecidas; de modo geral entre as MPSs estudadas que apresentaram os 4 sintomas simultaneamente, foi mais prevalente entre os pacientes que não faziam a TRE 53% enquanto 16,7% faziam TRE.

Desse modo, segundo Giugliani (2013) 58,8% dos pacientes com MPS que não faziam a TRE apresentaram os resultados de testes compatíveis (genótipo CC) com intolerância à lactose, também os que apresentaram GAGs urinários normais apresentaram significativamente menos episódios de fezes amolecidas que os pacientes com GAGs urinários alterados. Apesar das causas de a diarreia nesses pacientes não estar elucidada e haver poucas evidências que corroborarem com a hipótese, podem ocorrer devido a alguma alteração no sistema nervoso autônomo causando alteração na motilidade intestinal (HOEVELER, 2020).

De modo geral, a intolerância a lactose ocorre devido a deficiência na produção da enzima lactase, responsável por degradar a lactose (o açúcar do leite). Dessa maneira a quantidade de lactose no lúmen intestinal torna-se elevada, aumentando a quantidade de líquido no local devido ao efeito osmótico do dissacarídeo, podendo se mover para o colón com as bactérias da flora intestinal digerindo lactose causando diarreia, flatulência, dor abdominal, moléstias na evacuação. Portanto o principal manejo recomendado para os pacientes com intolerância a lactose é a dieta livre de laticínios, produtos derivados ou que contenham a lactose, optando por alimentos sem lactose (BARBOSA *et al.*, 2020).

O paciente apresentou apenas aos 12 anos de idade problemas de mastigação/mastigação deficiente que não foram mais especificados. Dessa forma, verifica-se que os pacientes podem ser acometidos por possíveis alterações na cavidade bucal que são descritas na literatura que afetam a ingestão adequada dos alimentos: boca grande, lábios proeminentes, macroglossia, mordida aberta anterior, limitação da abertura bucal, hiperplasia gengival, respiração bucal, inclusão dentária, diastemas, microdontia, obliteração das câmaras pulpares, hiperplasia dos folículos dentários e cistos dentígeros; e as alterações na arcada dentária e língua podem influenciar negativamente na mastigação e deglutição (TURRA; SCHWARTZ, 2009; CANCINO *et al.*, 2016).

Dentre as alterações características da MPS, a rigidez articular torna os movimentos, principalmente dos ombros e braços limitados, com mãos curtas e largas, dedos em garra (encurvados e rígidos) pode dificultar a alimentação, no ato de tocar nos alimentos e segurar talheres, ou seja, tanto as alterações da cavidade bucal quanto dos membros limitam a autonomia alimentar, com repercussão negativa no estado nutricional desses pacientes (BORGES; SILVA; SAMPAIO, 2019).

É fundamental que os pacientes com essas alterações que comprometam a mastigação e a deglutição obtenham cuidados a partir de uma equipe multidisciplinar, com médico, nutricionista, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional e enfermeiro. Também, é essencial a adaptação da textura e o modo de preparo dos alimentos, podendo ser normal, fracionada/triturada, branda, pastosa/cremosa, semilíquida, líquida; com utilização de utensílios adaptados de acordo com as necessidades do paciente (CAMPOS *et al.*, 2015).

Vale ressaltar que a ingestão alimentar insuficiente de acordo com as necessidades energéticas dos indivíduos, contribui para consequências negativas no desenvolvimento e crescimento das crianças e adolescentes (BORGES; SILVA; SAMPAIO, 2019).

Em um estudo com avaliação de 78 pacientes (74 brasileiros) de ambos os sexos, com idade média de 10.4 a 12.6 anos de idade, com MPS tipo I, II, III, IV ou VI demonstrou que as estruturas do sistema estomatognático com comprometimento foi de: arcada dentária com 98,4% e língua com 5,9% dos pacientes afetados; e de 70% a 90% dos pacientes apresentou alguma alteração nos lábios, bochechas, mandíbula e palato duro e a maioria dos pacientes apresentou algum tipo de função prejudicada: 98,5% deglutição e 95,3% mastigação; já o tempo de amamentação foi menor que o recomendado pela OMS de 24 meses, e semelhante ao da população brasileira de 10 meses (TURRA; SCHWARTZ, 2009).

Porém, a resposta para essas alterações pode ser devido ao acúmulo de GAG nos tecidos e as manifestações clínicas como: displasia esquelética generalizada geralmente associada a comprometimento neurológico, contudo essa alteração pode ocorrer devido a fatores ambientais como o tempo de amamentação materna, devido aos benefícios como: exercita a musculatura orofacial, estimula às funções da respiração, deglutição, mastigação e fonação e no adequado desenvolvimento craniofacial (TURRA; SCHWARTZ, 2009). Demonstrando a necessidade de o aleitamento materno perdurar até os dois anos ou mais, sendo exclusivo até os 6 meses de idade (BRASIL, 2019).

Aos 12 anos de idade o paciente apresentou infecção por *Ascaris Lumbricoide*, porém não foram encontrados estudos que relacionem e informem a repercussão ou alguma suscetibilidade da infecção nos pacientes com MPS.

Assim, o *Ascaris Lumbricoide* que causa a ascariíase, fazendo parte das infecções por parasitas (helmintos ou protozoários), denominada de enteroparasitose, é mundialmente comum afetando principalmente crianças em idade escolar (principalmente entre 2 e 10 anos de idade), estando ligado as condições de saneamento básico, nível socioeconômico, grau de escolaridade, idade, condições climáticas e ambientais do país e hábitos de higiene. As formas de transmissão podem ser por meio de água, solo, alimentos contaminados (falta de conhecimento para o preparo e higienização adequados) ocorrendo principalmente em locais sem infraestrutura ou saneamento básico (SOARES *et al.*, 2018). As repercussões na saúde são: náuseas, vômitos, diarreia anemia, anorexia, obstrução intestinal e má absorção de nutrientes (SILVA *et al.*, 2016; SOARES *et al.*, 2018).

E pode haver gravidade nos casos de parasitose no Brasil em várias cidades do Estado do Pará, devido à grande parte da população não ter acesso a água encanada e tratamento de esgoto (BANHOS *et al.*, 2017). Desse modo, de acordo com a Pesquisa Nacional de

Saneamento Básico de 2017, a região norte do Brasil obteve o percentual de municípios de 98,4% com serviço de abastecimento de água por rede geral de distribuição; e 16,2% com serviço de esgotamento sanitário por rede coletora, sendo o percentual mais baixo do que as demais grandes regiões do Brasil (IBGE, 2020).

Destarte, o nutricionista é o profissional capacitado na área de preparo, higienização e conservação dos alimentos, zelando pela preservação, promoção e recuperação da saúde, colaborando na assistência e educação nutricional individual e coletiva durante os atendimentos nutricionais, participando da investigação, avaliação das informações geradas nas investigações dos surtos definindo o perfil da população, monitorando a incidência das DTAs (CFN, 2018).

Nas análises de Banhos *et al.* (2017) ao estudar 367 crianças de ambos os sexos com idade entre 4 a 12 anos (sem MPS) em Santarém onde dos 16% dos infectados por helmintos, 9% desses apresentaram infecção pelo tipo *Ascaris lumbricoide*, a prevalência pode ser devido aos ovos do parasita serem resistentes e ter alta aderência nas superfícies.

Os dados de um estudo de caso com uma paciente diagnosticada com MPS tipo I, investigada nas idades de 3 anos e 9 meses até 5 anos e 4 meses, resultou que as infecções microbianas intestinais podem alavancar casos de diarreia na população com MPS tipo I e uma possível explicação são os GAGs acumulados que podem tornar o ambiente intestinal mais propício à infecções microbianas (fungos e bactérias) devido à possibilidade de prejudicar a produção e/ou ação de imunoglobulina A (IgA) presente no intestino, porém a dieta não pode ser excluída como fator importante (WEGRZYN *et al.*, 2005).

Em um estudo realizado na região nordeste do Brasil com crianças e adolescentes de 0 a 15 anos de idade de ambos os sexos (sem MPS) demonstrou que dos 300 indivíduos examinados, 204 estavam infectados por pelo menos um parasita intestinal, 46,6% desses por *Ascaris Lumbricoide*, e tal infecção afeta mais de 20% da população latino-americana (SILVA *et al.*, 2016).

Ainda na infância, dos 11.1 aos 12 anos de idade o paciente obteve o diagnóstico de IMC como baixo peso, e dos 24 anos aos 26 anos (atualmente em 2021) apresenta obesidade grau I sendo uma das manifestações clínicas descritas para a MPS tipo I, o ganho inadequado de peso necessitando da orientação nutricional (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2018).

Ademais, nas avaliações do estado nutricional do paciente a partir do IMC de acordo com as consultas que efetivou, obteve-se como resultados o baixo peso dos 11 anos e 1 mês aos

12 anos de idade. E de acordo com os achados de um estudo, a relação do IMC de crianças e jovens taiwanesas, com idade entre 0,7 a 19,5 anos, de ambos os sexos com diferentes tipos de MPS (incluindo a MPS tipo I), todos apresentaram IMC próximos ao da população taiwanesa normal; dos 16 pacientes com MPS tipo I estudados, 9 apresentaram score z médios de altura, peso e IMC de -4,25, -1,04 e 0,41 respectivamente, e 3 pacientes com 5 anos de idade obtiveram escore z de altura positivos (LIN *et al.*, 2019). Porém em outra análise, após estudar 16 pacientes com síndrome de *Hurler* do sexo masculino com média de idade de 2,2 anos na Polônia, verificou-se que aos 2 anos de idade houve tendência de diminuição da velocidade de crescimento desses pacientes (RÓZDŻYŃSKA-ŚWIĄTKOWSKA *et al.*, 2015).

O comprometimento de crescimento dos indivíduos com MPS é derivado de danos progressivos e permanentes nos ossos e cartilagem devido ao acúmulo de GAGs que interferem nas suas funções, enquanto outros órgãos se desenvolvem normalmente em relação ao sistema esquelético. Desse modo, as MPSs que possuem maior gravidade de comprometimento do crescimento são: IVA, VI, VII, II, III respectivamente, já as formas atenuadas de MPS tipo I (*Hurler-Scheie* e *Scheie*) tem retardo de crescimento menor do que a forma grave (*Hurler*), e devido à falta de gráficos de crescimentos para as formas de MPS tipo I, ocorre o impedimento de categorização precisa (MELBOUCI *et al.*, 2019).

Na idade entre 11.1 de 12 anos o paciente apresentou altura de 1.34 m sendo maior quando comparado aos dados que avaliaram 3 pacientes com MPS tipo I de ambos os sexos com idade entre 5 a 15 anos de idade apresentaram altura média de 1.12 m; já a média do peso do paciente nesse período foi de 31.15 kg enquanto que a mediana do estudo foi de 22.6 kg (MARCELINO *et al.*, 2015).

Na idade de 24.9 a 26.7 (em 2021) o paciente apresentou obesidade grau I, sendo semelhante aos resultados de outros autores, onde dentre os 35 pacientes com MPS (I, II e VI) entre 5 a 34 anos de idade, 25% dessas amostras apresentaram obesidade, demonstrando o excesso de peso, que pode ocorrer devido à falta de experiência motora, participação em programas de exercício físico e hábitos alimentares inadequados (MARCELINO *et al.*, 2015). Demais, ao estudarem 82 pacientes adultos (com idade acima de 16 anos) de ambos os sexos, diagnosticados com algum tipo de MPS (I, II, III, IV e VI), resultando que todos os pacientes apresentaram IMC acima de 25 kg/m², sendo que 3 dos 16 pacientes com MPS tipo I apresentaram obesidade (IMC acima de 30 kg/m²); apesar dos pacientes estudados apresentarem IMC elevado, tais resultados não têm associação com os distúrbios da MPS (STEPIEN; STEWART; HENDRIKSZ, 2017).

Vale ressaltar a importância do acompanhamento nutricional conjunto a equipe multidisciplinar, devido a observações isoladas e não sistêmicas indicam as chances do excesso de peso em relação a estatura geralmente diminuída, logo o estado nutricional adequado é importante para a melhor qualidade de vida do paciente apesar de não haver tratamento dietético que modifique o curso da doença (GIUGLIANI, 2013).

Dentre as manifestações clínicas ligadas ou não à mucopolissacaridose, o paciente foi diagnosticado com COVID-19 a partir do teste rápido no ano de 2020, sendo assintomático. Desse modo, de acordo com as análises transcriptômicas de fibroblastos, sugerem que as células dos pacientes diagnosticados com formas graves de MPS (tipo I, II, IIIA, IIIB, IIIC, IIID, IVA, IVB, VI, VII e IX) podem apresentar menos suscetibilidade à infecção por SARS-CoV-2 por conta das mudanças específicas na expressão de genes que codificam as proteínas relacionadas na interação do vírus e proteínas nas células; entretanto, deve-se lembrar que geralmente há a sensibilidade dos pacientes com MPS a diversos agentes infecciosos devido as alterações anatômicas (estreitamento do trato respiratório, e apresentar muco espesso) e fisiológicas secundárias, que ocorrem devido ao armazenamento de GAGs, e a interrupção na TRE (devido as mudanças em alguns hospitais devido a pandemia) pode gerar consequências ao indivíduo como: infecções frequentes e graves do trato respiratório tornando-os ameaçados pelo COVID-19 (PIERZYNOWSKA; GAFFKE; WĘGRZYN, 2020).

O resultado da composição corporal de acordo com os valores de referência para a população sem MPS disponibilizados pela bioimpedância. Resultados elevados para: massa de gordura, porcentagem de gordura corporal, relação cintura quadril, gordura segmentada; resultado adequado para: massa de músculo esquelética, água corporal total, massa livre de gordura, massa magra segmentada; resultado inferior para taxa de metabolismo basal.

O paciente estudado apresentou resultado alto (38,9%) do percentual de gordura corporal, sendo semelhante a outros dados ao não apresentar valor de normalidade pois obteve resultado moderadamente alto (22%) (MARCELINO *et al.*, 2015). Também Giugliani (2013) ao avaliar 13 pacientes idade igual ou maior de 10 anos, de ambos os sexos diagnosticados com algum tipo de MPS I, II, IVA e VI, 61,6% pacientes apresentaram excesso de peso (sobrepeso ou obesidade) conjunto ao maior percentual de gordura corporal do que os pacientes eutróficos.

O acúmulo de gordura corporal, principalmente a gordura abdominal pode ser um indício de desfechos adversos na saúde do indivíduo, pois é fator de risco para as DCV (WANNMACHER, 2016).

De acordo com os estudos de Marcelino *et al.* (2015) e Stepien, Stewart e Hendrik (2017) 25% da população estudada apresentou obesidade, e gordura corporal relativamente alta, demonstrando que o aumento de peso pode estar relacionado a alguns dos fatores como alteração motora, sedentarismo e hábitos alimentares inadequados, que também influenciam no crescimento e desenvolvimento das crianças e adolescentes. Os pacientes com MPS apresentam maior concentração de adiposidade global e na área de secção transversal do tecido adiposo do braço, também desenvolvimento baixo da musculatura.

Entretanto vale ressaltar que há fatores que podem contribuir no aumento de peso, pois dentre as manifestações clínicas há o aumento de órgãos (como coração, fígado e baço) também o déficit de crescimento, além do processo de transição nutricional mundial que reverbera no aumento de casos de sobrepeso e obesidade (GIUGLIANI, 2013).

De acordo com a análise dos dois recordatórios alimentares, o paciente possui uma dieta hipercalórica, hiperproteica, normoglicídica e normolipídica. Sendo diferente dos resultados obtidos em outro estudo onde foram estudados 14 pacientes com MPS tipo I (apenas mulheres), II e VI com idade entre 6 e 30 anos, havendo 60% dos pacientes adultos apresentando o consumo energético adequado, e nenhum acima do recomendado de acordo com a AMDR (MONTEIRO *et al.*, 2018). Também, em análise de 10 pacientes com MPS tipo I, II e VI de ambos os sexos, com idade entre 3 e 16 anos, demonstrou o baixo consumo de calorias, lipídios e fibras, sem a inadequação de proteínas e carboidratos (LEITE *et al.*, 2014).

Os micronutrientes (vitaminas e minerais) que apresentaram valores dentro dos parâmetros de RDA, AI ou EAR foram: ferro, magnésio, selênio, zinco e as vitaminas do complexo B (B1, B2, B3 e B12). Já os que apresentaram resultados abaixo dos parâmetros foram: cálcio, manganês, potássio e as vitaminas A, B6, B9, D e E; apenas a vitamina C apresentou resultado acima dos valores de UL. Além disso houve o consumo abaixo do valor de AI da fibra alimentar.

Esses nutrientes que apresentaram resultados abaixo dos parâmetros de RDA, AI ou EAR são importantes para o organismo pois, a vitamina B6 também denominada de piridoxina, possui diversas funções no organismos dos indivíduos de maneira geral, como ser cofator de enzimas, síntese de hemoglobina e expressão gênicas, tem papel na doença arterial coronariana entre outros, e a deficiência pode ocorrer mais frequentemente em algumas condições clínicas, como a desnutrição, má absorção e alcoolismo crônico, doenças crônicas são alguns exemplos,

logo a sua deficiência deve ser diagnosticada a partir de exames laboratoriais (CHAWLA; KVARNBERG, 2014; RUBERT *et al.*, 2017).

A vitamina B9 (folato ou ácido fólico) é importante no metabolismo de aminoácidos, síntese de ácidos nucleicos e formação de células do sangue; cuja deficiência pode aumentar o risco de repercussões como: defeito no tubo neural, níveis elevados de homocisteína (maior risco de desenvolver aterosclerose), doenças cardiovasculares, anemia megaloblástica, câncer e disfunção cognitiva, havendo relatos da influência da obesidade e do consumo de cafeína com potencial de reduzir os níveis de folato no soro, além da dieta moderna com baixo aporte do micronutriente (RUBERT *et al.*, 2017; FRAUNHOFER, 2019).

Algumas das funções da vitamina D são: mineralização óssea, regulação do metabolismo cálcio-fósforo, atua como hormona regulando expressão gênica; podendo ser obtido através da alimentação e produzida pelo organismo. Ainda, os indivíduos obesos possuem níveis de calcidiol (a forma circulante da vitamina na corrente sanguínea) menores do que o da população com IMC normal, porém apresentam a densidade mineral óssea mais elevada, taxas de turnover ósseo menores, períodos de formação óssea mais longos e absorção de cálcio aumentado. Para verificar os níveis dessa vitamina é necessário a efetivação de exame bioquímico (CATARINO; CLARO; VIANA, 2016).

A vitamina A é essencial para regulação de processos biológicos, como a visão, manutenção das superfícies epiteliais, competência imunológica, reprodução, crescimento e desenvolvimento embrionário; e os fatores/risco que levam a deficiência da vitamina podem ser nos bebês por: serem prematuros e/ou amamentados por mães que estão com déficit da vitamina; má absorção (atresia biliar, fibrose cística); a não ingestão de alimentos fontes e o alcoolismo (TANUMIHARDJO *et al.*, 2016).

A vitamina E tem propriedades antioxidantes, participa da prevenção de doenças cardiovasculares, cerebrovasculares, câncer, diabetes, catarata e tem associação na prevenção ou redução do declínio cognitivo; tem participação em processos antioxidantes importantes para o organismo por defender da ação de radicais livres além de beneficiar o sistema imunológico (GUIMARÃES; VIANNA, 2010; HORWAT *et al.*, 2019).

Assim como os achados de outras análises, o presente estudo demonstrou que apesar de o paciente indicar consumir verduras e legumes todos os dias, não é o suficiente para alcançar os valores adequados; também afirmou não consumir frutas por não gostar desse tipo de alimento. Por conseguinte, o consumo desses alimentos foi abaixo do recomendado de 400g/dia

pela organização mundial da saúde, como forma de prevenção e proteção de DCNT, além de existirem estudos indicando que o consumo adequado desses alimentos diminui o risco de mortalidade por doenças cardiovasculares e neoplasias (OMS, 2003; SOUZA *et al.*, 2019).

Assim, apesar dos métodos de avaliação diferentes, os resultados do estudo de Leite *et al.* (2014) sobre a ingestão dos minerais como o cálcio, que foi abaixo do recomendado em 60% dos pacientes, o consumo de potássio inadequado em todos os indivíduos estudados, e apenas 20% da população estudada obteve consumo inadequado de selênio, além da inadequada ingestão de vitaminas A, C, E, D e da fibra alimentar, porém tal estudo apresentou pacientes com capacidade funcional limitante, que pode ser um fator contribuinte para os resultados negativos na nutrição.

Também, os estudos de verificação da probabilidade de adequação de vitaminas e minerais em pacientes com MPS (incluindo MPS tipo I), mais da metade da população adulta estudada apresentou probabilidade de adequação menor que 50 % de vitamina B2 e do cálcio, além disso as crianças e os adolescentes avaliados apresentaram maior padrão de ingestão de vitamina B1, B2, B3, C e minerais como cálcio e ferro quando comparados aos adultos (MONTEIRO *et al.*, 2018).

Desse modo, durante os atendimentos o paciente foi orientado a consumir diariamente verduras e legumes nas principais refeições (almoço e jantar), priorizando as hortaliças com o custo mais baixo e de fácil acesso encontrados facilmente em feiras ou supermercados da região, também priorizando a higienização desses alimentos antes do consumo, com o uso de hipoclorito de sódio e água tratada para evitar as DTAs.

Como afirmado anteriormente o paciente foi orientado a consumir frutas, pois apesar de afirmar não gostar indicou também tolerar alguns desses alimentos como: banana, abacate, mamão, açaí e morango, com a finalidade de aumentar o aporte de vitaminas, minerais e fibras. Conjunto a isso, a diminuição do consumo de alimentos ricos em açúcar refinado, gordura saturada e *trans*, tanto no modo de preparo quanto os produtos industrializados. Devendo seguir as regras de ouro do guia alimentar para a população brasileira respeitando as individualidades do paciente (BRASIL, 2014).

Sendo as regras de ouro: fazer dos alimentos in natura ou minimamente processados a base de sua alimentação; utilização de óleos, gorduras, sal e açúcar em pequenas quantidades ao temperar e cozinhar alimentos e criar preparações culinárias; limitar o uso de alimentos processados, consumindo-os, em pequenas quantidades, como ingredientes de preparações

culinárias ou como parte de refeições baseadas em alimentos in natura ou minimamente processados; evitar alimentos ultraprocessados; preferir sempre alimentos in natura ou minimamente processados e preparações culinárias a alimentos ultraprocessados (BRASIL, 2014).

Demais, o paciente também foi orientado a continuar o tratamento da TRE, o acompanhamento no serviço de nutrição e com outros profissionais da saúde que são fundamentais para melhor qualidade de vida.

7 CONCLUSÃO

A partir dos resultados dos aspectos sociodemográficos, percebe-se que o nutricionista é fundamental em atuar como educador das boas práticas de higienização e manipulação dos alimentos e o consumo de água potável, diminuindo as chances de o paciente desenvolver DTA. Evidenciando também, a importância do acompanhamento a partir de uma equipe multiprofissional e da TRE continuar a ser disponibilizada pelo SUS, tendo em vista que o paciente não possui plano de saúde, não está inserido no mercado de trabalho e não recebe benefícios financeiros.

Percebe-se que houve o diagnóstico tardio da MPS quando comparado a outros estudos, evidenciando a necessidade de os profissionais da saúde, incluindo o profissional nutricionista, a conhecerem os aspectos (sinais e sintomas) da doença, além de ser importante a inclusão do teste para identificação da MPS na triagem neonatal incentivando o diagnóstico e tratamento precoce.

Logo, de acordo com o histórico clínico do paciente, as manifestações clínicas da MPS que influenciam diretamente ou indiretamente o estado nutricional que podem ser fatores de risco para déficit nutricional principalmente no período da infância, necessitando do auxílio nutricional na adequação da alimentação e incentivo para o aleitamento materno adequado de acordo com o guia alimentar para crianças brasileiras menores de dois anos de idade. Também na fase da adolescência e adulta a nutrição tem ligação direta para a obtenção dos melhores resultados dos pós-cirúrgicos.

Além de tratar e prevenir a obesidade, o excesso de peso e os hábitos alimentares inadequados que são fatores de risco para DCNT, devendo haver o incentivo ao consumo de alimentos de acordo com o indicado pelo guia alimentar para população brasileira de acordo com as singularidades do paciente.

Assim, as intervenções nutricionais propostas englobam o consumo adequado de frutas, verduras e legumes, melhorando o aporte de fibra consumida de acordo com o indicado pela Organização Mundial da Saúde; além de adequar também os micronutrientes que se encontram em déficit de acordo com o avaliado nos recordatórios alimentares; conjunto a isso, indicando uma dieta normoproteica e normocalórica.

Atualmente o paciente apresenta obesidade grau I, excesso de gordura corporal, com níveis plasmáticos de colesterol total alto e HDL baixo, devido a alimentação pobre em fibras

(verduras, legumes e frutas), alto consumo de proteína de origem animal e alto valor energético por quilo grama de peso atual, com aporte de micronutrientes em déficit. Tais evidências demonstram a necessidade do acompanhamento nutricional para melhorar o estado nutricional do indivíduo.

Apesar de serem escassos os dados na literatura que abordem os aspectos nutricionais dessa população, é perceptível a importância do acompanhamento nutricional na fase da infância, adolescência e adulta, devido as diferentes condições apresentadas pelo paciente. Por fim, também são necessários mais estudos com coorte maior que abordem os aspectos alimentares, condutas nutricionais, relação da nutrição com as manifestações clínicas e parâmetros específicos para a avaliação nutricional e antropométrica destes pacientes.

REFERÊNCIAS

- ABESO (Associação Brasileira para o Estudo da Obesidade e da Síndrome Metabólica Diretrizes brasileiras de obesidade). Diretrizes Brasileiras de Obesidade. São Paulo, SP. Ed. 4, 2016.
- ALVES, C., R., L. *et al.* Atenção à Saúde da Criança. Secretaria de Estado da Saúde. Minas Gerais, ed. 1, p. 214, 2005.
- ARN, P.; WRAITH, J. E.; UNDERHILL, L. Characterization of Surgical Procedures in Patients with Mucopolysaccharidosis Type I: Findings from the MPS I Registry. **Journal of Pediatrics**, v. 154, n. 6, p. 859- 864.e3, 2009.
- ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NUTROLOGIA, SOCIEDADE BRASILEIRA DE NUTRIÇÃO PARENTERAL E ENTERAL. Utilização da Bioimpedância para Avaliação da Massa Corpórea. Projeto Diretrizes, Associação Médica Brasileira e Conselho Federal de Medicina, p. 13, 2009.
- AYRES, M. *et al.* Bioestat 5.3 - Aplicações estatísticas nas áreas das ciências biomédicas. ONG Mamirauá, Belém, PA. p.364, 2007.
- BANHOS, E. F. *et al.* Prevalence and risk factors for intestinal parasite infections in schoolchildren, in the city of Santarém, Pará State, Brazil. **ABCS Health Sciences**, v. 42, n. 3, p. 137–142, 2017.
- BARBOSA, N. E. DE A. *et al.* Intolerância a lactose: revisão sistemática. **Pará Research Medical Journal**, v. 4, n. 33, p. 1–10, 2020.
- BAZZI, N. B. *et al.* Nutritional status and fast time in elective colorectal surgery Estado nutricional e tempo de jejum em pacientes submetidos a cirurgias colorretais eletivas. **Nutricion Clinica y Dietetica Hospitalaria**, v. 36, n. 2, p. 103–110, 2016.
- BORGES, T. D. M.; SILVA, D. B. DA; SAMPAIO, V. R. E. Mucopolissacaridose: Dificuldades No Tratamento E Qualidade De Vida Do Portador. **CONIC SEMESP 19º Congresso Nacional de Iniciação Científica. Anais**. São Paulo: 2019.
- BRANDÃO, S. C. S. *et al.* Obesidade e risco de COVID-19: grave [livro eletrônico]. Recife: ed. 1, p. 115, 2020.
- BRASIL. Medida Provisória Nº 1.021, de 30 de dezembro de 2020. **Diário Oficial da União**. Poder Executivo. Brasília, DF., edição. 250; secção: 1; p. 1; 31 dez. 2020.
- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção a Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Triagem neonatal biológica: manual técnico. Brasília, Ed. 1, 80 p. 2016.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Guia alimentar para a população brasileira., Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Básica, Ed.2; Reimpr. 1., 2014.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Primária à Saúde. Departamento de Promoção da Saúde. Guia alimentar para crianças brasileiras menores de 2 anos. Secretaria de Atenção Primária à Saúde, Departamento de Promoção da Saúde, p. 275; 2019.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Vigitel Brasil 2019: vigilância de fatores de risco e proteção para doenças crônicas por inquérito telefônico. Secretaria de Vigilância em Saúde.

Departamento de Análise em Saúde e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis. **Editora MS**, p. 139, 2020.

ÇAKAR, N. E.; KARACA, M. Evaluation of hematologic findings in mucopolysaccharidosis cases. **Acta Medica Mediterranea**, v. 36, n. 2, p. 797–800, 2020.

CALVEZ, J. *et al.* Protein intake, calcium balance and health consequences. **European Journal of Clinical Nutrition**, v. 66, n. 3, p. 281–295, 2012.

CAMPOS M., A. *et al.* Nutrição e Deficiência (s). Programa Nacional para a Promoção da Alimentação Saudável. Direção-Geral da Saúde (DGS), p. 25, 2015.

CANCINO, C. M. H. *et al.* Mucopolissacaridose: características e alterações bucais. **Revista da Faculdade de Odontologia - UPF**, v. 21, n. 3, p. 395–400, 2016.

CARUBBI, F. *et al.* Nutrition in adult patients with selected lysosomal storage diseases. **Nutrition, Metabolism and Cardiovascular Diseases**, v. 31, n. 3, p. 48, 2020.

CARVALHO, A. P. P. F. A. *et al.* Protocolo de atendimento nutricional do paciente hospitalizado volume 2 - adulto e idoso. Goiânia: [s.n.]. v. 2, p. 1-173, 2016.

CATARINO, A. M.; CLARO, C.; VIANA, I. Vitamina D – Perspetivas Atuais. **Revista da Sociedade Portuguesa de Dermatologia e Venereologia**, v. 74, n. 4, p. 345–353, 2016.

CFN (Conselho Federal de Nutricionista). Dispõe sobre a definição das áreas de atuação do nutricionista e suas atribuições, indica parâmetros numéricos mínimos de referência, por área de atuação, para a efetividade dos serviços prestados à sociedade e dá outras providências. Resolução Nº 600, de 25 de fevereiro de 2018.

CLAPAUCH, R. *et al.* Fitoestrogênios: posicionamento do Departamento de Endocrinologia Feminina da Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia (SBEM). **Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia**, v. 46, n. 6, p. 679–695, 2002.

COLÓN, C. *et al.* A selective screening program for the early detection of mucopolysaccharidosis: Results of the FIND project-A 2-year follow-up study. **Medicine (United States)**, v. 96, n. 19, p. 5, 2017.

CONCOLINO, D.; DEODATO, F.; PARINI, R. Enzyme replacement therapy: Efficacy and limitations. **Italian Journal of Pediatrics**, v. 44, n. Suppl 2, p. 117–126, 2018.

COSTA, T. R. M. *et al.* A obesidade como coeficiente no agravamento de pacientes acometidos por COVID-19. **Research, Society and Development**, v. 9, n. 9, p. e395997304, 2020.

CUPPARI, L. Guias de medicina ambulatorial e hospitalar: nutrição clínica no adulto. Revisada e ampliada. Barueri, SP: Manole, ed. 3, p. 599, 2014.

CYSNE, A., C. Manual de Exames Laboratoriais da Rede SUS-BH. Produção Visual - Gerência de Comunicação Social Secretaria Municipal de Saúde. P. 103. 2016.

DAVARI, M. *et al.* Healthcare Resource Utilization and the Cost of Care for MPS-I Patients in Iran. **Value in Health Regional Issues**, v. 18, p. 165–169, 2019.

DE ALMEIDA, R. A.; TIENGO, A.; BRASIL E BERNARDES, A. C. Medidas de composição corporal com adipômetro e bioimpedância – comparação entre resultados. **Nutrição Brasil**, v. 19, n. 1, p. 1, 2020.

- DE OLIVEIRA-SILVA, J. A. *et al.* Oxidative stress assessment by glutathione peroxidase activity and glutathione levels in response to selenium supplementation in patients with mucopolysaccharidosis I, II and VI. **Genetics and Molecular Biology**, v. 42, n. 1, p. 1–8, 2019.
- DE SÃO JOSÉ, J. F. B. Estratégias alternativas na higienização de frutas e hortaliças. **Revista de Ciências Agrárias**, v. 40, n. 3, p. 630–640, 2017.
- DUALIBI, A. P. F. F. *et al.* The impact of laronidase treatment in otolaryngological manifestations of patients with mucopolysaccharidosis. **Brazilian Journal of Otorhinolaryngology**, v. 82, n. 5, p. 522–528, 2016.
- ESCOLAR, M. *et al.* Development of a Clinical Algorithm for the Early Diagnosis of Mucopolysaccharidosis III. **Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening**, v. 8, p. 9, 2020.
- FEDERHEN, A. Mucopolissacaridoses: Um estudo abrangente sobre a epidemiologia da doença no Brasil. [s.l.] Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2017.
- FILHO, A. DE A. B. *et al.* Adenoamigdalectomia E O Crescimento Infantil - Segundo Marcadores Biológicos E Antropométricos. **Arq. Catarin Med.** 2019 jan-mar, v. 48, n. 1, p. 182–196, 2019.
- FRAUNHOFER, J. VON. Vitamin B9 and Health. **EC Dental Science**, v. 18.6, p. 1331–1335, 2019.
- GIUGLIANI, L. **Estudo sobre as manifestações gastrointestinais em pacientes com mucopolissacaridoses.** [s.l.] UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL, p. 171, 2013.
- GIUGLIANI, R. *et al.* Terapia de Reposição Enzimática Para as Mucopolissacaridoses I, II e VI: Recomendações de Um Grupo de Especialistas Brasileiros. **Symposium Papers - Institution of Chemical Engineers, North Western Branch**, v. 56, n. 3, p. 271–277, 2010.
- GUARANY, N. R. *et al.* Mucopolysaccharidosis: Caregiver Quality of Life. **Journal of Inborn Errors of Metabolism & Screening**, v. 3, p. 7, 2015.
- GUIMARÃES, M. R. M.; VIANNA, L. M. A. Vitamina E e função cognitiva: Uma revisão de literatura. **Revista Neurociências**, v. 18, n. 2, p. 249–255, 2010.
- HAIDE, M.Z.; ASLAM, A. Proteinuria. **StatPearls** [Internet]. Treasure Island (FL); p. 23, 2021.
- HOEVELER, M. **Avaliação da Microbiota Intestinal de Modelo Animal de Mucopolissacaridose tipo 1.** [s.l.] Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Programa de Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, 2020.
- HORWAT, D. E. G. *et al.* Vitaminas e minerais na nutrição de suínos: revisão de literatura. **NutriTime**, v. 16, n. 04, p. 8498–8507, 2019.
- IBGE - Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Pesquisa Nacional de Saneamento Básico 2017: Abastecimento de Água e Esgotamento Sanitário. Coordenação de População e Indicadores Sociais. - Rio de Janeiro, p. 124, 2020.
- IBGE - Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Pesquisa Nacional de Saúde 2019: atenção primária à saúde e informações antropométricas: Brasil - Rio de Janeiro, p. 66, 2020.

IBGE (Ístituto Brasileiro de Geografia e Estatística). Pesquisa Nacional por Amostra de Domicílios Contínua: Educaão 2019. Brasil, 2020.

INSTITUTE OF MEDICINE (US). Dietary Reference Intakes: applica- tions in dietary assessment. Washington:National Academies Press; 2000. 306p.

JAIN, R. *et al.* Mucopolysaccharidosis: A case report highlighting hematological aspects of the disease. **Journal of Laboratory Physicians**, v. 11, n. 01, p. 097–099, 2019.

JOSAHKIAN, J. A. *et al.* Updated birth prevalence and relative frequency of mucopolysaccharidoses across Brazilian regions. *Genetics and Molecular Biology*, v. 44, n. 1, p. 1–6, 2021.

KHAN, S. A.; TOMATSU, S. C. Mucolipidoses overview: Past, present, and future. **International Journal of Molecular Sciences**, v. 21, n. 18, p. 1–20, 2020.

KUBASKI, F. *et al.* Diagnosis of Mucopolysaccharidoses. **Diagnostics**, v. 10, n. 172, p. 1-21, 2020.

KUBASKI, F. *et al.* Mucopolysaccharidosis Type I. **Diagnostics**, v. 10, n. 161, p. 1–23, 2020.

LEITE, R. B. *et al.* Avaliaão do consumo alimentar de pacientes com mucopolissacaridose. **Scientia Medica**, v. 24, n. 1, p. 19–25, 2014.

LI, Z.; CELESTIN, J.; LOCKEY, R. F. Pediatric Sleep Apnea Syndrome: An Update. **Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice**, v. 4, n. 5, p. 1–10, 2016.

LIN, H. Y. *et al.* Relationships among height, weight, body mass index, and age in taiwanese children with different types of mucopolysaccharidoses. **Diagnostics**, v. 9, n. 4, p. 1–11, 2019.

MADSEN, J. A.; LINKER, A. 50 Years Ago in THE JOURNAL OF PEDIATRICS: Vitamin A and Mucopolysaccharidosis: A clinical and biochemical evaluation. **Journal of Pediatrics**, v. 215, p. 40, 2019.

MANER, B.S.; MOOSAVI, L. Mean Corpuscular Volume. **Stat Pearls** [internet]. Treasure Island (FL); 2021.

MARCELINO, C. A. *et al.* Body Composition of Individuals with Mucopolysaccharidosis. **International Journal of Endocrinology and Metabolic Disorders**, v. 1, n. 1, p. 18–22, 2015.

MASCARENHAS, J. M. O. *et al.* Validation of a food frequency questionnaire designed for adolescents in Salvador, Bahia, Brazil. **Revista de Nutrião**, v. 29, n. 2, p. 163–171, 2016.

MATOS, M. A. *et al.* Gasto energtico na marcha em pacientes com mucopolissacaridose. **Acta Ortopdica Brasileira**, v. 21, n. 2, p. 116–119, 2013.

MEDEIROS, K. F. *et al.* Body composition and anthropometric evaluation of adults. **Revista de Enfermagem UFPE on line**, v. 9, n. 10, p. 1453–1460, 2015.

MELBOUCI, M. *et al.* Review : Growth Impairment in Mucopolysaccharidoses. **Mol Genet Metab**, v. 124, n. 1, p. 1–10, 2019.

MELO, P. S. *et al.* Antioxidative and prooxidative effects in food lipids and synergism with α -tocopherol of aa seed extracts and grape rachis extracts. **Food Chemistry**, v. 213, p. 440–449, 2016.

MICHAUD, M. *et al.* Mucopolysaccharidosis: A review. **Revue de Medecine Interne**, v. 41, n. 3, p. 180–188, 2020.

MIFFLIN, M.D., St-Jeor ST, Hill LA, Scott BJ, Daugherty SA, Koh YO. A new predictive equation for resting energy expenditure in healthy individuals. **The American Journal of Clinical Nutrition**; 51:241-7, 1990.

MINISTÉRIO DA SAÚDE, Portaria Conjunta nº 12 de 11 de abril de 2018. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Mucopolissacaridose do tipo I. Secretaria de Atenção à Saúde. Secretaria de Ciência, tecnologia e insumos estratégicos, p. 43, 2018.

MINISTÉRIO DA SAÚDE, Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Orientações para a coleta e análise de dados antropométricos em serviços de saúde. Norma Técnica do Sistema de Vigilância Alimentar e Nutricional - SISVAN. Brasília, p. 1-76, 2011.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Doenças Infecciosas e parasitárias. Secretaria de Vigilância em Saúde Departamento de Vigilância Epidemiológica. Guia de Bolso, série B. textos básicos de saúde, ed. 8, p. 444. 2010.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Laronidase como terapia de reposição enzimática na mucopolissacaridose tipo I: Relatório de Recomendação. Medicamento. CONITEC (Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS). **Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos**, nº 293, p. 1-39, agosto, 2017.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Nota técnica ABS nº 29/2012. Consultoria Jurídica/Advocacia Geral da União. Brasília, atualização: 2014 p. 9, 2012.

MONTEIRO, V. C. L. *et al.* Evaluation of food intake in patients with mucopolysaccharidosis. **Nutrire**, v. 43, n. 1, p. 1–7, 2018.

MOREIRA, A. P. B. *et al.* Evolução e interpretação das recomendações nutricionais para os macronutrientes. **Rev Bras Nutr Clin**, v. 27, n. 1, p. 51–59, 2012.

NILSON, E. A. F. *et al.* Costs attributable to obesity, hypertension, and diabetes in the Unified Health System, Brazil, 2018. **Revista Panamericana de Salud Publica/Pan American Journal of Public Health**, v. 44, p. 1–7, 2020.

NOBERT FENZ; MENDES, R. L. R.; FERNANDES, L. L. **A Sustentabilidade do Sistema de Abastecimento de Água - Da Captação ao Consumo de Água em Belém**. Belém: [s.n.], 2018.

OMS (Organização Mundial da Saúde). Diet, nutrition and the prevention of chronic diseases: report of a joint WHO/FAO expert consultation. Geneva: WHO; technical report series, 916, p. 160, 2003.

PADOVANI, R. M. *et al.* Dietary reference intakes: Application of tables in nutritional studies. **Revista de Nutricao**, v. 19, n. 6, p. 741–760, 2006.

PESSUTTO, F. D. **Deteção de Mutações em Pacientes com Mucopolissacaridose Tipo I (MPS I)**. [s.l.] Universidade do Rio Grande do Sul, 2007.

PIERRI, L.; ZAGO, J.; MENDES, R. Eficácia dos Inquéritos Alimentares na Avaliação do Consumo Alimentar. **Revista Brasileira de Ciências da Saúde**, v. 19, n. 2, p. 91–100, 2015.

- PIERZYNOWSKA, K.; GAFFKE, L.; WĘGRZYN, G. Transcriptomic analyses suggest that mucopolysaccharidosis patients may be less susceptible to COVID-19. **FEBS Letters**, v. 594, n. 20, p. 3363–3370, 2020.
- PINTO, M. *et al.* Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 35, n. 9, p. 1–13, 2019.
- RINTZ, E. *et al.* Has resveratrol a potential for mucopolysaccharidosis treatment? **European Journal of Pharmacology**, v. 888, n. June, p. 10, 2020.
- RIZZIOLLI, L. C. G.; OLIVEIRA, M. R. D. S. **Perfil Clínico-Epidemiológico de Pacientes Portadores de Mucopolissacaridoses Atendidos na Unidade de Otorrinolaringologia em um Hospital Referência no norte do Brasil.** [s.l.] Universidade Federal do Pará, 2017.
- ROMÃO, A. *et al.* Initial clinical presentation in cases of inborn errors of metabolism in a reference children's hos. **Revista Paulista de Pediatria.**, v. 35, n. 3, p. 258–254, 2017.
- RÓZDZYŃSKA-ŚWIĄTKOWSKA, A. *et al.* Growth patterns in children with mucopolysaccharidosis I and II. **World Journal of Pediatrics**, v. 11, n. 3, p. 226–231, 2015.
- RUBERT, A. *et al.* Vitaminas do complexo B: uma breve revisão. **Revista Jovens Pesquisadores**, v. 7, n. 1, p. 30, 2017.
- SANOFI GENZYME sanofi genzyme. aldurazyme (laronidase) - educação farmacêutica. p. 12, 2018.
- SBC - Sociedade Brasileira de cardiologia. Atualização da Diretriz Brasileira de Dislipidemias e Prevenção da Aterosclerose. Brasil, vol. 109, Nº 2, Supl. 1, agosto 2017.
- SIBILIO, M. *et al.* Chronic diarrhea in mucopolysaccharidosis IIIB. **Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition**, v. 49, n. 4, p. 477–480, 2009.
- SILVA, C. E. DA *et al.* Teores de isoflavonas em grãos inteiros e nos componentes dos grãos de diferentes cultivares de soja (*Glycine max* (L.) Merrill). **Brazilian Journal of Food Technology**, v. 15, n. 2, p. 150–156, 2012.
- SILVA, J. V. L. DA *et al.* Factors Associated with Gastrointestinal Parasitic Infections among Young Population in Northeast Brazil. **Canadian Journal of Infectious Diseases and Medical Microbiology**, v. 2016, p. 6, 2016.
- SOARES, A. L. *et al.* A Importância da Educação Sanitária No Controle E Prevenção Ao Ascaris Na Infância. **Ciências Biológicas e de Saúde Unit**, v. 3, n. 3, p. 23–32, 2018.
- SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA (SBMG). Doenças raras de A a Z, p. 206, 2014.
- SOCIEDADE BRASILEIRA DE NUTRIÇÃO PARENTERAL E ENTERAL. Triagem e Avaliação do Estado Nutricional. Projeto Diretrizes. Associação Médica Brasileira e Conselho Federal de Medicina, p. 1-16, 2011.
- SOLANO, M. L. *et al.* Enzyme replacement therapy interruption in patients with Mucopolysaccharidoses: Recommendations for distinct scenarios in Latin America. **Molecular Genetics and Metabolism Reports**, v. 23, p. 1–6, 2020.

- SOUZA, B. B. *et al.* Consumo de frutas, legumes e verduras e associação com hábitos de vida e estado nutricional: um estudo prospectivo em uma coorte de idosos. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 4, p. 1463-1472, 2019.
- STEPIEN, K. M.; STEWART, F. J.; HENDRIKSZ, C. J. The factors affecting lipid profile in adult patients with Mucopolysaccharidosis. **Molecular Genetics and Metabolism Reports**, v. 12, n. May, p. 35–40, 2017.
- STEWART, F. *et al.* Expert Opinions on Managing Fertility and Pregnancy in Patients With Mucopolysaccharidosis. **Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening**, v. 4, p. 232640981666937, 2016.
- SUAREZ-GUERRERO, J. L. *et al.* Mucopolisacaridosis: características clínicas, diagnóstico y de manejo. **Revista Chilena de Pediatría**, v. 87, n. 4, p. 295–304, 2016.
- TURRA, G. S.; SCHWARTZ, I. V. D. Evaluation of orofacial motricity in patients with mucopolysaccharidosis: A cross-sectional study. **Jornal de Pediatría**, v. 85, n. 3, p. 254–260, 2009.
- VASILEV, F.; SUKHOMYASOVA, A.; OTOMO, T. Mucopolysaccharidosis-plus syndrome. **International Journal of Molecular Sciences**, v. 21, n. 2, p. 1–14, 2020.
- VIANA G.M *et al.* Implantação de um protocolo laboratorial para o diagnóstico de mucopolissacaridoses VI e VII. **Revista Brasileira de Análises Clínicas**, v. 24, n. 2, p. 83-85, 2010.
- VIEIRA, K. A. **Procedimento Operacional Padrão e Manual de Assistência Nutricional Para Pacientes Internados Para Procedimentos Cirúrgicos**. [s.l: s.n.]. 2021.
- VIEIRA, T. *et al.* *Mucopolysaccharidoses in Brazil: What happens from birth to biochemical diagnosis?* **American Journal of Medical Genetics, Part A**, v. 146, n. 13, p. 1741–1747, 2008.
- WANNMACHER, L. Obesidade como fator de risco para morbidade e mortalidade: evidências sobre o manejo com medidas não medicamentosas. **OPAS/OMS – Representação Brasil**, v. 1, n. 7, p. 1–10, 2016.
- WEGRZYN, G. *et al.* *Atypical microbial infections of digestive tract may contribute to diarrhea in mucopolysaccharidosis patients: A MPS I case study*. **BMC Pediatrics**, v. 5, n. 9, p. 1–5, 2005.
- WHO - *World Health Organization. Coronavirus Disease (COVID-19) Advice For The Public* [Online]. 2021.
- WOLOSZYNEK, J. C. *et al.* Lysosomal dysfunction results in altered energy balance. **Journal of Biological Chemistry**, v. 282, n. 49, p. 35765–35771, 2007.
- WRAITH, J. E.; JONES, S. Mucopolysaccharidosis Type I. **Pediatric Endocrinology Reviews**, v. 12, p. 102–106, 2014.
- WU, G. Dietary protein intake and human health. **Food and Function**, v. 7, n. 3, p. 1251–1265, 2016.
- ZALCMAN ZIMBERG, I. *et al.* Relação entre apneia obstrutiva do sono e obesidade: uma revisão sobre aspectos endócrinos, metabólicos e nutricionais. **RBONE - Revista Brasileira de Obesidade, Nutrição e Emagrecimento**, v. 11, n. 64, p. 250–260, 2017.

APÊNDICE A – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO



Universidade Federal do Pará
Instituto de Ciências da Saúde
Faculdade de Nutrição
Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza
**Acompanhamento nutricional de pacientes com
mucopolissacaridose em terapia de reposição enzimática**



TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)

Belém, __/__/____

Venho por meio deste documento, solicitar a sua autorização para que você _____ participe da pesquisa **“Acompanhamento nutricional de pacientes com mucopolissacaridose em terapia de reposição enzimática”**.

A pesquisa será realizada com pacientes portadores de mucopolissacaridose, desenvolvida no Hospital Universitário Bettina Ferro de Souza, que pretende realizar antropometria, avaliar o consumo alimentar e efetuar intervenções nutricionais com pacientes crianças e adultos. Acreditamos que ajustes e o monitoramento nutricional são muito importantes no tratamento da mucopolissacaridose. Para sua realização será feita a coleta dos dados antropométricos de peso e altura, seguida de uma entrevista individual, utilizando formulário semi estruturado, elaborado segundo as variáveis socioeconômicas do estudo. Sua participação constará de responder de forma concisa e objetiva as perguntas presentes no formulário. É possível que aconteçam desconfortos ou riscos durante a coleta dos dados como o constrangimento, mas os benefícios que esperamos da pesquisa são o desenvolvimento de ações efetivas para prevenção ou correção desse agravo, ressalta-se que, você pode desistir de participar da pesquisa a qualquer momento sem danos ao seu atendimento no Hospital.

Responsável pela pesquisa

Participante

APÊNDICE C – RECORDATÓRIO 24 HORAS

AVALIAÇÃO DO ESTADO NUTRICIONAL

EXAME FÍSICO:

Estado geral: () Apatia () Irritabilidade () Emagrecimento () Sem alteração
 Cabelo: () Normal () Rarefeitos () Quebradiços
 Mucosas: () Normocorada () Hipocorada () Hiperacorada
 Abdômen: () Normal () Alterado _____
 Pele: () Normal () Petéquias (Pintas avermelhadas) () Xerose () Hipocorada () Icterícia
 Unhas: () Normais () Quebradiças () Listras transversais, rugosas () Coiloníquia (Formato de colher)

HISTÓRIA ALIMENTAR

Alergia e/ou intolerâncias alimentares () Sim () Não Qual (is)? _____
 Apetite () Preservado () Com Alteração _____
 Mastigação () Sem Alteração () Com Alteração _____
 Deglutição () Sem Alteração () Com Alteração _____
 Dificuldades alimentares () Engasgos () Escape Alimentar () Regurgitação () RGE () Não
 Alimenta-se em frente à TV? () Sim () Não
 Disponibilidade de alimentos na família (compra): _____
 Preferências Alimentares _____
 Alimentos que não gosta _____
 Consistência Dieta () Líquida () Líquida espessada () Pastosa () Liquidificada () Normal
 Tempo gasto para se alimentar: _____

AVALIAÇÃO ANTROPOMÉTRICA

Peso: _____ Estatura: _____ Altura do Joelho: _____ Estatura estimada _____
 IMC: _____ Classificação: _____ Peso ideal: _____ Estatura ideal _____
 P/I _____ A/I _____ IMC/I _____
 Avaliação Nutricional: _____

Bioimpedância: () Não () Sim () Anexo

RECORDATÓRIO 24 HORAS

Refeição	Quantidade	Alimento/ Preparação
Café-da-Manhã ____:____		
Lanche 1 ____:____		
Almoço ____:____		
Lanche 2 ____:____		
Jantar ____:____		

APÊNDICE D – QUESTIONÁRIO SOCIOECONÔMICO

QUESTIONÁRIO SOCIOECONÔMICO

Nome: _____

Data de nascimento: ___/___/_____ Idade: _____ anos

Nome da mãe: _____

Nome do pai: _____

Endereço: _____

1. O imóvel onde reside é:
<input type="checkbox"/> Próprio <input type="checkbox"/> Cedido <input type="checkbox"/> Financiado <input type="checkbox"/> Alugado <input type="checkbox"/> Ocupação Irregular
2. O imóvel onde reside é localizado em:
<input type="checkbox"/> Zona urbana <input type="checkbox"/> Zona rural
3. Localidade (cidade, município):
4. Número de pessoas que moram com o paciente:
<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 ou mais
5. O tipo de construção da moradia:
<input type="checkbox"/> Madeira <input type="checkbox"/> Alvenaria <input type="checkbox"/> Mista
6. Há coleta de lixo?
<input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não
7. Há rede de esgoto?
<input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não
8. O abastecimento de água é:
<input type="checkbox"/> Público <input type="checkbox"/> Poço artesiano <input type="checkbox"/> Poço aberto
9. A água utilizada para beber é:
<input type="checkbox"/> Torneira <input type="checkbox"/> Filtrada <input type="checkbox"/> Fervida <input type="checkbox"/> Mineral <input type="checkbox"/> Com hipoclorito
10. Quantas pessoas trabalham na casa onde mora?
<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 ou mais
11. Qual a renda familiar total mensalmente?
<input type="checkbox"/> Até um salário mínimo <input type="checkbox"/> De um a dois salários mínimos <input type="checkbox"/> De dois a três salários mínimos <input type="checkbox"/> Mais de três salários mínimos
12. A criança frequenta a escola?
<input type="checkbox"/> Sim <input type="checkbox"/> Não
13. Qual o grau de escolaridade?
<input type="checkbox"/> Ensino fundamental completo <input type="checkbox"/> Ensino fundamental incompleto <input type="checkbox"/> Ensino médio completo <input type="checkbox"/> Ensino médio incompleto <input type="checkbox"/> Ensino superior completo <input type="checkbox"/> Ensino superior incompleto