

# CUIDADOS DE ENFERMAGEM DIRECIONADOS AO PACIENTE PORTADOR DE MUCOPOLISSACARIDOSE

**ABREU, Lorena Aparecida Macedo de <sup>1</sup>, OLIVEIRA, Nadia Caroline Coelho de <sup>2</sup>, ARAUJO, Mikele Macedo de <sup>3</sup>, BUGINI, Marianni Silva<sup>4</sup>**

## Resumo:

Este artigo foi elaborado com a intenção de descrever experiências, conhecer e discutir os cuidados de enfermagem com pacientes portadores de Mucopolissacaridose (MPS), além de conhecer melhor a mutação aqui citada. A MPS é uma doença genética que resulta da deficiência de enzimas lisossômicas. A terapêutica medicamentosa consiste na terapia de reposição enzimática (TRE) específica, medicação de alto custo, administrada em aproximadamente quatro horas semanalmente. Desenvolver uma prescrição dos cuidados de enfermagem para o paciente portador de mucopolissacaridose tendo como fonte o diagnóstico dos enfermeiros é feito após estudo e análise dos sinais e sintomas da doença é de suma importância. O trabalho destes justifica-se pela dificuldade de se obter um diagnóstico preciso da mutação por ser uma doença rara e pouco conhecida pelos profissionais de saúde, então o cuidado dos enfermeiros, consiste no acolhimento do paciente, com melhor atendimento a esses, tornando o tratamento rápido, eficaz em alguns casos e confortável.

---

<sup>1</sup> Centro Universitário Redentor, Enfermagem, Itaperuna-Rio de Janeiro, e-mail: lorena.ap.macedo@hotmail.com

<sup>2</sup> Centro Universitário Redentor, Enfermagem, Itaperuna-Rio de Janeiro, e-mail: carol.nadia1@gmail.com

<sup>3</sup> Centro Universitário Redentor, Enfermagem, Itaperuna-Rio de Janeiro, e-mail: mikelem80@gmail.com

<sup>4</sup> Centro Universitário Redentor, Enfermagem, Itaperuna-Rio de Janeiro, e-mail: buginimarinni@gmail.com

## Abstract:

This article was prepared with the intention of describing experiences, knowing and discussing nursing care with patients with Mucopolysaccharidosis (MPS), in addition to knowing better the mutation mentioned here. MPS is a genetic disease that results from a deficiency of lysosomal enzymes. Drug therapy consists of specific enzyme replacement therapy (ERT), a high-cost medication, administered approximately four hours per week. Developing a nursing care prescription for the patient with mucopolysaccharidosis based on the nurses' diagnosis is made after studying and analyzing the signs and symptoms of the disease is of paramount importance. Their work is justified by the difficulty of obtaining an accurate diagnosis of the mutation as it is a rare disease and little known by health professionals, so the nurses' care consists of welcoming the patient, with better care for them, making the treatment fast, effective in some cases and comfortable.

## 1 INTRODUÇÃO

A mucopolissacaridose (MPS) é um conjunto de doenças genéticas provocadas por mutações nos marcadores de enzimas lisossômicas que degradam os glicosaminoglicanos (GAGs), iniciando os sintomas nos primeiros anos.

As características das mucopolissacaridoses são: o acúmulo intralisossômico de glicosaminoglicanos (GAGs), seguido pela deficiência na atividade de uma enzima lisossômica responsável pela destruição dessas moléculas. Este acúmulo anormal de (GAGs) prejudica a função celular e orgânica, levando a um grande número de sinais e sintomas que são progressivos e afetam vários órgãos.(VIEIRA,2007)

Existem seis tipos diferentes da doença, elas possuem algumas características semelhantes tais como: deterioração sistêmica, crônica e progressiva, com alterações audiovisuais e cardiológicas.

Cada tipo de MPS manifesta-se de uma maneira, possuindo algumas características em comum como a deterioração multissistêmica, crônica e progressiva, com alterações osteoarticulares, audiovisuais e cardiovasculares (MIZUNO, et al, 2010).

Na ausência de enzima, a sua degradação gradual dermatan-sulfato (DS) é bloqueada, resultando no acúmulo intracelular do substrato nos lisossomos de uma ampla variedade de tecidos. O DS é uma endotoxinalike que desencadeia a resposta inflamatória por meio do fator de necrose tumoral, promovendo a apoptose celular dos condrócitos. O acúmulo do substrato no DS causa lesão celular/tecidual e a disfunção de órgãos e sistema.

Segundo Martins (2002) faz-se necessário primeiramente a suspeita clínica diagnosticando uma MPS pelo médico e depois a realização dos seguintes exames: triagem urinária para erros inatos do metabolismo; dosagem de GAGS na urina; raios-X de esqueleto; polissonografia; avaliações cardíaca e oftalmológica e outras necessárias após os resultados destes. A confirmação do diagnóstico se dá pela dosagem da enzima deficiente ou pela análise da alteração genética específicos da doença (mutação), o que é indisponível para todos os tipos.

Atualmente, os únicos tipos que apresentam tratamento são o I, II, IV e VI. De maneira geral, os principais sintomas são: macrocefalia (crânio aumentado), hidrocefalia, alterações na face, aumento do tamanho da língua, dificuldade visual, dificuldade auditiva, má-formação dos dentes, atraso no crescimento (baixa estatura e baixo peso), rigidez articulares, deformidades ósseas, excesso de pêlos, hérnia inguinal ou umbilical, aumento do fígado e do baço, insuficiência de válvulas cardíacas, apneia do sono, disfunções intestinais (obstipação, diarreia), doença cardíaca, e infecções respiratórias de repetição.

As características desenvolvidas por cada tipo das mucopolissacaridoses são bastante parecidas, apresentando apenas algumas variações. Variando a expectativa de vida pela diferença entre elas. A mucopolissacaridose do tipo I apresenta três variações, sendo que a mais grave permite que o indivíduo viva até os dez anos de idade. Já as outras duas permitem que o portador sobreviva até a idade adulta, por volta de Vinte e cinco anos. Os outros tipos da doença apresentam diferenças quanto à expectativa de vida, mas em nenhum dos casos o portador ultrapassa a faixa etária dos Trinta anos. (ALMEIDA & MENDES, 2008)

O tratamento da MPS envolve uma equipe com diversos profissionais: médicos geneticistas, pediatra, pneumologista, otorrinolaringologista, oftalmologista, ortopedista, neurologista, enfermeiro, assistente social, fisioterapeuta, dentista, fonoaudiólogo e psicólogo.

Devido à variedade de manifestações clínicas que são descritas a todos os tipos de mucopolissacaridose, se faz necessário um acompanhamento multidisciplinar a fim de ter um diagnóstico precoce, para evitar complicações e agilizar o tratamento com intuito de promover uma melhor qualidade de vida ao portador de MPS e apoio a família. (ALMEIDA & MENDES, 2008)

Como problematização elaborou-se a seguinte questão: Quais os cuidados do enfermeiro em relação ao paciente portador de mucopolissacaridose?

Desenvolver uma prescrição dos cuidados de enfermagem para o paciente portador de mucopolissacaridose tendo como fonte o diagnóstico de enfermagem, que foi feito após estudo e análise dos sinais e sintomas da doença é de suma importância.

Este trabalho justifica-se pela dificuldade de se obter um diagnóstico preciso da mucopolissacaridose por ser uma doença rara e pouco conhecida pelos profissionais de saúde.

Cerca de 34% das DL são responsáveis pelas Mucopolissacaridoses, com manifestações importantes na infância. Os familiares dos pacientes desde as primeiras manifestações buscam auxílio no tratamento pediátrico, entretanto não são esses profissionais que realizam o diagnóstico conclusivo e sim geneticistas clínicos. Infelizmente, se observa no Brasil o atraso do diagnóstico dos primeiros sinais e sintomas de MPS e o estabelecimento do tratamento, diferente de outros países, onde é precoce o diagnóstico. Tais fatos evidenciam a ausência de conhecimento dos profissionais de saúde a respeito das MPS, como também as características operacionais do sistema público de saúde brasileiro (visto que os testes para obter os diagnósticos não são oferecidos pelo SUS), unidos à falta de conhecimento de estratégias que possam facilitar o diagnóstico das MPS. Salientando que os profissionais de saúde principalmente os pediatras, precisam se familiar com as condições da doença, devido aos desafios impostos para o diagnóstico e no complexo manuseio terapêutico das mesmas. (BOY & SCHWART, 2011)

Para ilustrar essa realidade, estima-se que os pacientes levem de dois a quatro anos recorrendo ao serviço de saúde até receber o diagnóstico adequado. A identificação tardia pelos profissionais de saúde contribui para a evolução rápida da doença e, por conseguinte, para falta de tratamento efetivo em tempo hábil, resultando em estágios crônicos e incapacitantes. (BOY & SCHWART, 2011).

## 2 OBJETIVOS

### 2.1 Gerais

Identificar os cuidados de enfermagem que devem ser implementados ao paciente portador de mucopolissacaridose.

### 2.2 Específicos

Apontar os tipos de mucopolissacaridose.

Relatar os sintomas e sinais da doença.

## 3 METODOLOGIA

A pesquisa a ser realizada neste artigo, deverá ser classificada como explicativa. Isto porque a pesquisa em mãos foi realizada por procedimentos de abordagens indiretas e objetivo teórico-bibliográfico.

Além disso, esta teve como opção, o método qualitativo de caráter dedutivo, que se justifica porque tal método escolhido permite que seja analisado detalhadamente o assunto tratado para que as suas proposições possam ser realmente provadas na conclusão.

O método qualitativo tem suas proporções nas situações que considera o processo de desenvolvimento, não como um processo de crescimento simples, em que as mudanças

quantitativas não chegam a se tomar mudanças qualitativas, mas como que passa um desenvolvimento, das mudanças quantitativas insignificantes e latentes, para as mudanças aparentes e radicais, as mudanças qualitativas. (MARCONI & LAKATOS, 2001)

Enquanto procedimento, este trabalho foi realizado por meio de observação indireta, porque tal pesquisa teve informações obtidas através de estudos, artigos e revistas científicas. Estas ferramentas permitiram a maior compreensão, diagnóstico e cuidados com a mutação aqui tratada.

Segundo Silva Cervo e Bervian (2007) a pesquisa teórica-bibliográfica indireta é desenvolvida a partir de materiais publicadas em livros, artigos, dissertações e teses. Ela pode ser realizada independentemente ou pode participar de uma pesquisa experimental ou descritiva.

A coleta de dados foi realizada entre os meses de Agosto de 2016 à Novembro de 2016, sendo usados os seguintes unitermos: “mucopolissacaridoses”, “GAGS” e “cuidados de enfermagem”. Desta forma foram considerados os seguintes critérios de inclusão previamente estabelecidos: artigos publicados em português, disponíveis na íntegra, no período de 2002 a 2011.

O material documentado, bem como, as respectivas análises foram organizados como componente do estudo científico que se pretendia construir.

## **4 REFERENCIAL TEÓRICO**

### **4.1 Conceito e os tipos de Mucopolissacaridose**

As mucopolissacaridoses são enfermidades metabólicas hereditárias provocadas por disfunções no metabolismo que causam o funcionamento inadequado de determinadas enzimas, responsáveis por importantes reações químicas do corpo humano. As enzimas ajudam a nos manter vivos e saudáveis, sendo que qualquer problema no funcionamento destas provoca uma série de danos. (SAÚDE, DOENÇAS E MEDICINA, 2016).

As Mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de doenças caracterizadas pelo acúmulo de glicosaminoglicanos (GAGs), secundário à deficiência na atividade de uma enzima lisossômica envolvida na degradação dessas moléculas. Tal acúmulo anormal compromete então a função celular e orgânica, levando a um grande número de manifestações clínicas agressivas e que afetam múltiplos órgãos (VIEIRA, 2007).

A doença é descoberta por manifestações clínicas que irão variar de acordo com a enzima faltante. Existem setesubtipos conhecidos da enfermidade podendo haver variações dentro de cada tipo: Síndrome de Hurler, Hurler-Schele e Schele; Síndrome de Hurler; Síndrome de Sanfilippo; Síndrome de Mórquio; Síndrome de Maroteaux-Lamy; Síndrome de Sly. Cada uma conta com a deficiência de uma ou mais enzimas, somente os tipos I, II, IV e VI da doença que apresentam tratamento. (SAÚDE, DOENÇAS E MEDICINA, 2016).

Segundo Vieira (2007) a MPS que foi descrita pela primeira vez por Hunter em 1917, porém as bases bioquímicas só foram elucidadas entre as décadas de 50 e 60, e somente algum tempo que os subtipos e as bases moleculares foram descritos e identificados.

A MPS I ou Síndrome de Hurler, Hurler-Schele e Scheleé uma doença lisossômica (DL) de herança autossômica recessiva, causada pela atividade deficiente da enzima  $\alpha$ -iduronidase (IDUA) que é responsável pela clivagem dos resíduos de ácido idurônico dos glicosaminoglicanos (GAGs) heparan e dermatan sulfato. Na MPS I, ocorre o acúmulo de GAGs parcialmente degradados no interior dos lisossomos e o aumento da sua excreção da urina. Na fase inicial do diagnóstico da MPS I é feito inicialmente através do exame de urina, para obter um diagnóstico definitivo deve-se realizar um teste que mede nos níveis de atividade enzimática no sangue ou nas células cutâneas. Nos indivíduos saudáveis, os testes mostram que os glóbulos brancos, soro e células cutâneas tem atividade enzimática normal. Nos indivíduos com MPS I a atividade enzimática é nula ou muito baixa. (PRESSUTTO, 2007)

As doenças lisossômicas são consideradas doenças metabólicas hereditárias, cujas causas são falhas no metabolismo originam doenças raras, causadas pela deficiência de qualquer uma das enzimas envolvidas na degradação dos glicosaminoglicanos (GAGs), as Mucopolissacaridoses (MPS) são um exemplo dessas doenças. (FERREIRA & GUEDES, 2011).

MPSII também é uma doença crônica e progressiva, porém com grande variabilidade de manifestações clínicas, e especial envolvimento do sistema nervoso central em alguns casos. Constitui-se em forma grave ou neuropata e forma leve ou não neuropata<sup>18</sup>. A forma grave da MPSII compromete cerca de  $\frac{2}{3}$  dos pacientes, se caracteriza por manifestações precoces que consistem em maior comprometimento somático e neurológico. (BOY & SCHWART, 2011)

A MPS, bem como a maioria dos erros inatos do metabolismo (EIM), são herdadas de forma autossômica recessiva, somente a MPS II, ou Síndrome de Hunterque é ligada ao cromossomo X. (VIEIRA, 2007)

MPS III ou síndrome de sanfilippo pode ser de quatro subtipos: III-A; III-B; III-C; III-D. Ela ocorre por causa da ausência ou defeitos nas enzimas de heparan sulfato, quando não acontece quebra de todos os GAGs no interior das células do indivíduo portador desta síndrome causa danos progressivos.Suas manifestações clínicas aparecem entre dois e seis anos de idade. (MELDAU, 2006).

A síndrome de Sanfilippo trata-se de uma desordem metabólica, de caráter genético, autossômica recessiva, caracterizada pela ausência dos mucopolissacarídeos III, que são responsáveis pela quebra das longas cadeias de glicosaminoglicanos (GAGs). Esta moléstia ocorre quando há a ausência ou defeito das enzimas necessárias na quebra e reciclagem de um dos GAGs encontrados no organismo, o heparan sulfato. Quando não ocorre a quebra total deste GAGs, há um acúmulo do mesmo no interior das células do corpo, ocasionando dano progressivo (MELDAU, 2006).

MPS IV ou síndrome de Morquio pode ser de dois subtipos: VI-A; VI-B. é caracterizada através de uma irregularidade na enzima Galactose-6-sulfatase (G6S), cuja função é a de quebrar o glicosaminoglicano (mucopolissacarídeo ou GAG) queratan sulfato, podendo ser a falta dessa enzima, baixa produção ou, ainda, a produção de enzimas que não são capazes de executar uma função. Por isso o queratan sulfato que não foi totalmente quebrado fica armazenado dentro das células do corpo se acumulando, causando danos progressivos. (BORGES et al FERREIRA,2002).



A Mucopolissacaridose tipo IV (MPS IV) é uma doença de armazenamento lisossômico, pertencente ao grupo das mucopolissacaridoses, e caracterizada por displasia espondilo-epifiso-metafisária. Ela existe em duas formas, A e B. A prevalência é cerca de 1/250000 para o tipo IV, mas a incidência varia amplamente entre os países. A MPS IVB é ainda mais rara. A MPS IVA é uma displasia espondilo-epifiso-metafisária geralmente diagnosticada durante o segundo ano de vida, após aquisição da marcha. (FROISSART & MAIRE, 2007).

A MPS VI ou Síndrome de Maroteaux-Lamy é uma doença autossômica recessiva, causada pela deficiência da enzima n-acetilgalactosamina-4 sulfatase, ou arilsulfatase B (ARSB). Os pacientes com MPS VI assemelham-se aos pacientes com MPS I, mas, geralmente, possuem inteligência normal. Também apresentam uma variabilidade ampla de sintomas multissistêmicos, de curso crônico e progressivo, sendo acometidos, principalmente, o sistema esquelético e cardio-pulmonar, a córnea, a pele, o fígado, o baço, o cérebro e as meninges. As deformidades esqueléticas se caracterizam por tronco curto, gibosidade tóraco-lombar, alargamento de punhos e contraturas articulares e levam a uma baixa estatura significativa. (BOY & SCHWART, 2011).

As mucopolissacaridoses foram classificadas em sete tipos, a MPS VI ou síndrome de Maroteaux-Lamy, é herdada de forma autossômica recessiva causada pela deficiência da enzima arilsulfatase B (ASB), também conhecida como N-acetilgalactosamina- 4-sulfatase, que é necessária à degradação do sulfato de dermatina e sulfato de condroitina. (BORGES et al FERREIRA,2002).

A mucopolissacaridose tipo VII ou síndrome de Sly é uma doença rara que causa defeitos ósseos, problema na visão e audição, retardo mental, doenças cardíacas e mente prematura. Quem tem a doença sofre com a falta de enzima chamada de beta-glucuronidase. Sem ela, as moléculas de açúcar-proteína se acumulam no cérebro e em outros órgãos. É um mal progressivo e varia em gravidade. (APMPS-DR, 2014).

A Mucopolissacaridose tipo VII é uma doença metabólica hereditária de transmissão autossômica recessiva que se caracteriza pela deficiência de f3-glucoronidase, enzima lisossômica necessária ao catabolismo dos glicosaminoglicanos. Na ausência desta enzima os

sulfatos de heparano, dermatano e condroitina acumulam-se nos lisossomas e são eventualmente excretados na urina. (ALVES et al PALMINHA, 1996).

O diagnóstico é feito normalmente geneticista após o encaminhamento por outro médico para confirmar a mucopolissacaridose é realizada exame de sangue para identificar falta ou diminuição de enzimas. (APMPS-DR, 2014).

Para diagnosticar MPS, um médico irá solicitar inicialmente um teste de urina para verificar o nível de excreção de GAGs, se for comprovado que há excreção de quantidade anormal de GAGs é solicitado um teste para medir os níveis de atividade enzimática no sangue ou células cutâneas. Somente após realização desses exames que pode se confirmar o diagnóstico da MPS. (GENZYME, 2016).

### Quadro 1 - Classificação das Mucopolissacaridoses

Tipo de MPS	Enzima com atividade deficiente	Glicosaminoglicano(s) não degradado(s)	Epônimo
I	$\alpha$ -L-iduronidase	DS, HS	Hurter Hurter-Scheie Scheie
II	iduronato-sulfatase sulfamidase (heparan N-sulfatase)	DS, HS	Hunter
IIIA	$\alpha$ -N-acetilglicosaminidase	HS	Sanfilippo A
IIIB	acetil-Coa: $\alpha$ -glicosaminidase	HS	Sanfilippo B
IIIC	acetiltransferase	HS	Sanfilippo C
IIID	N-acetilglicosamina 6-sulfatase	HS	Sanfilippo D
IVA	N-acetil-galactosamina 6-sulfatase (galactose-6-sulfatase)	QS, CS6	Morquio A
IVB	$\beta$ -galactosidase	QS	Morquio B
VI	N-acetilgalactosamina 4- sulfatase (arilsulfatase B)	DS, CS4	Maroteaux-Lamy
VII	$\beta$ -glicuronidase	DS, HS, CS4, CS6	Sly
IX	hialuronidase	hialuronan	Natowicz

DS: dermatan sulfato; HS: heparan sulfato; QS: queratan sulfato; CS4: condroitin 4-sulfato; CS6: condroitin 6-sulfato.

Fonte: (NEUFELD & MUENZER, 2001, p. 3421-3452)

## 4.2 Sinais e sintomas

Os sinais e sintomas variam de acordo com a idade do paciente e qual tipo de mucopolissacaridose e com a gravidade da doença em cada paciente a alguns dos sintomas são macrocefalia quando o crânio é maior que o normal, hidrocefalia, deficiência mental, alterações na face, aumento do tamanho da língua (macroglossia), dificuldade visual, dificuldade auditiva, má formação dos dentes e infecções de ouvido, rinite crônica, atraso no crescimento baixo estrutura de peso, rigidez das articulações, deformidades ósseas, excesso de pelos no corpo, compressão da medula espinhal, apneia do sono, infecções respiratórias, insuficiência de válvulas cardíacas, hérnia inguinal e umbilical, aumento do fígado, síndrome do túnel de carpo, prisão de ventre e diarreia. (APMPS-DR, 2014).

As MPSs tem uma ampla gama de sintomas e as pessoas podem passar por diferentes graus de progressão da doença. Como os sinais e sintomas são variáveis, a doença afeta cada indivíduo de forma diferente (GENZYME, 2016).

## 4.3 Formas de tratamento na assistência de enfermagem ao paciente portador de mucopolissacaridose.

O tratamento ao paciente portador de mucopolissacaridose envolve uma equipe de diversos profissionais de acordo com os sintomas que podem ser apresentados, entre eles estão: médico geneticista, pediatra, pneumologista, otorrinolaringologista, oftalmologista, ortopedista, neurologista, fisioterapeuta, dentista, fonoaudiólogo, psicólogo e enfermeiro. (MATOS et al CORDEIRO)

A ação da enfermagem tem grande importância em todas as fases da doença: diagnóstico, tratamento ambulatorial, tratamento em regime de internação e orientação após cada alta. Os pacientes sentem muita necessidade de apoio devido sua tendência em se isolar dos demais, introverte-se e deprime-se, em especial quando suas lesões afetam a autoimagem. (AZEVEDO et al GERMANO,2010).

A equipe de enfermagem, nos dias atuais, assume, gradualmente, o papel de com participação e escuta nas decisões técnicas e administrativas hospitalares, especialmente no

que se refere à melhoria da qualidade no atendimento e da assistência humanizada. Apesar de esse espaço ainda ser percebido de forma incipiente, na maioria das instituições hospitalares é possível identificar conquistas isoladas na atuação da enfermagem (AZEVEDO et al GERMANO,2010).

O enfermeiro como profissional de uma equipe multidisciplinar recebe treinamento, no qual são utilizados vários métodos, material gráfico ilustrativo até o depoimento de uma mãe de um indivíduo portador de MPS com o objetivo de sensibiliza-los a fim de obter condições assistenciais voltadas para um tratamento humanizado, fortalecimento e inclusão dos vínculos familiares como estratégias fundamentais no tratamento da criança com MPS. (AZEVEDO et al GERMANO,2010).

Hoje uma equipe de enfermagem de ambulatório assume integralmente a assistência na TRE, construindo vínculo gradativo com as crianças assistidas pelo programa e seus familiares. Esses elaboram a própria assistência, incluindo a criatividade para novas estratégias de acolhimento, tal como a montagem de kits com material de higiene pessoal, incluindo toalhas, para que as crianças que vêm de municípios ou bairros distantes tomem banho antes de iniciar o procedimento. (AZEVEDO et al GERMANO,2010).

Uma equipe de enfermagem humanizada tem uma conexão importante com os pacientes, esse elo é extrema importância para a melhora dos pacientes. (MAGALHÃES, 2008)

Segundo Azevedo et al Germano (2010) equipe de enfermagem assume totalmente a assistência ao paciente com MPS, com isso, constrói um vínculo gradativo com os pacientes assistidos e sua família.

## 5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O GAGs é uma patologia rara, visualizada com aproximadamente 13 milhões de Brasileiros afetados e vem apresentando um crescimento considerável, ocasionando índices alarmantes de morbimortalidade. Por ser uma doença pouco conhecida e ainda em estudos, o acompanhamento se torna mais complexo por falta de informações. Sendo tratada com um

alto nível de complicações que podem ser acarretadas pela doença, além de mudança no estilo de vida, tanto do paciente, quanto dos familiares que precisam adaptar a outra vivência.

O controle das enzimas a partir do sangue ou da pele depende de uma completa adesão do paciente ao tratamento, além de conhecimentos sobre a patologia, o que muita das vezes não ocorre, devido ao desconhecimento por parte dos médicos e profissionais de saúde em geral, o que acarreta em um diagnóstico tardio.

Conclui-se que a doença apresenta sete variações diferentes e o enfermeiro deve buscar orientar e oferecer estímulo para a prevenção e o autocuidado. Para isso, é necessário que possua conhecimentos práticos e teóricos sobre a patologia, a fim de alcançar melhores prognósticos e qualidade de vida aos portadores de mucopolissacaridose.

## 6 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

VIEIRA, T. **História natural das mucopolissacaridoses: Uma investigação da trajetória dos pacientes desde o nascimento do diagnóstico.** 2007. 94 f. Dissertação (Mestrado em Medicina) - Instituto de Medicina, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Rio Grande do Sul.

MIZUNO, C.A, FIGUEIREDO, J.B., TEZA, I.T.V, TAIRA, L.B.N, SILVA, T.A., PAIXAO, D.L., MIZUNO, J.C.; Aspectos clínicos da mucopolissacaridose tipo VI. **Rev. Bras. Clin. Med.** (Online). 2010.

MARTINS, A.M. Mucopolissacaridoses: **manual de Orientações. Gensyme do Brasil: UNIFESP/DEP, 2002. 21 p. Apostila.**

MATOS, M.A., MATOS, S.S.R., CORDEIRO, R.N.; O QUE SÃO AS MUCOPOLISSACARIDOSES E DOENÇAS RARAS? Disponível em <http://www7.bahiana.edu.br/jspui/bitstream/bahiana/212/1/O%20que%20s%C3%A3o%20mucopolissacaridoses%20e%20doen%C3%A7as%20raras.pdf>.(online).2015. Acesso em: 20 de set. 2016.

MENDES, L.F.S., ALMEIDA, R.S.; Leia mais em: <http://www.webartigos.com/artigos/mucopolissacaridoses/10693/#ixzz4PuX0Bsdq>. Mucopolissacaridoses. (Online). 2008. Acesso em: 23 set. 2016.

BALDO, G. **Mucopolissacaridoses: mecanismos patogênicos e abordagens terapêuticas baseadas em terapia gênica e reposição enzimática.** 2012. 266 f. Tese (Doutorado em Bioquímica) – Programa de pós-graduação em ciências biológicas: bioquímica, Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

AZEVEDO, VIANA, M.C.C.; SOUZA, M. F. G.; MACEDO, I. P.; MONTEIRO, A. I.; GERMANO, R. M.; As crianças portadoras de mucopolissacaridose e a enfermagem: uma experiência de desospitalização da assistência. **Rev. Mineira de Enfermagem.** (Online).

ALMEIDA, E. D. C., SOARES, E.M.C., GOUVEIA, M.T.O.; Assistência de enfermagem à criança portadora de mucopolissacaridose tipo II: um relato de experiência. **Rev. Enferm. UFPI.** (Online). 2014.

FERREIRA, A., C., GUEDES, Z.; Estudo prospectivo da deglutição na Mucopolissacaridose II (síndrome de Hunter) antes e após tratamento enzimático. **Rev. Soc. Bras. Fonoaudiol.** (Online). 2011.

SILVA, A. F. S.; PAZ, M.A.; PINHEIRO, K.C.; CANOVA, G.; PASIN, J. S. M.; Atenção fisioterapêutica na mucopolissacaridose do tipo II: um relato de caso. Iniciação Científica – Grupo de Pesquisa Promoção de saúde e Tecnologias Aplicadas á Fisioterapia, Centro Universitário Franciscano. (online) 2012.

BORGES, M.F.; TAVARES, F.S.; PAULA, C.L.; SILVA, Z. A.R. OLIVEIRA, M.A.S.; GOMES, B.R.A.; FERREIRA, B.P.; Mucopolissacaridose Tipo VI (Síndrome de Maroteaux-Lamy): Avaliação Endócrina de Três Casos. **Arq. Bras. Endocrinol. Metab.** v. 47 n° 1. (Online). 2003.

MELDEU, D.C.; SÍNDROME DE SANFILIPPO Disponível em: <http://www.infoescola.com/doencas/sindrome-de-sanfilippo/>. Acesso em: 08 de Novembro de 2016.

MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO 4 (MPS4); Disponível em: <[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=PT&Expert=582](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=PT&Expert=582)>. Acesso em: 08 de Novembro de 2016.

ALVES, A.D., VIEIRA, P., LÓIO, P., BISPO, M.A., PALMINHA, J.M.; **Mucopolissacaridose Tipo VII Forma Neonatal (Caso Clínico).** Acta. Pediatr. Port., 1996; vol. 27 n° 4. (Online). 2007.

MUCOPOLISSACARIDOSE I (MPS I) Disponível em: <https://www.sanofigenzyme.com.br/Areas-de-Tratamento/MPS1.aspx>. Acesso em: 08 de Novembro de 2016.

Neufeld E, Muenzer J. The mucopolysaccharidoses. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, editors. **The metabolic and molecular basis of inherited disease**. 7<sup>th</sup> ed. New York: McGraw-Hill; 2001. p. 3421-3452.

BOY, R., SCHWART. I.V.D.; ÀS DOENÇAS LISOSSÔMICAS E TRATAMENTO DAS MUCOPOLISSACARIDOSES; **Revista HUPE**. (Online). 2011.

Saúde, Doenças e Medicina; MUCOPOLISSACARIDOSES. Disponível em; <http://www.saudemedicina.com/mucopolissacaridose>. Acesso em: 08 de Novembro de 2016.

PRESSUTTO, F.R.B.; DETECÇÃO DE MUTAÇÕES EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I (MPSI). **LUME-Repositório Digital-UFRGS**. (Online). 2007.

APMPS- Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e doenças raras. Disponível em: <http://www.apmps.org.br/site>. Acesso em: 10 de Novembro de 2016.