

## Trabalhos Científicos

**Título:** Caracterização Nutricional De Pacientes Com Doenças Lisossomais De Sobrecarga (Dls) Acompanhados Em Um Centro De Referência Em Erros Inatos Do Metabolismo.

**Autores:** JOSE ARAUJO DE OLIVEIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), ARISSA MATSUYAMA OKUIZUMI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), FRANCISCO LUAN PEREIRA MACHADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), RAQUEL FORTES KANUP (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), STEFANI DE LIMA CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), RENATA BERNARDES DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), BEATRIZ JURKIEWICZ FRANGIPANI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP), ANA MARIA MA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO/UNIFESP)

**Resumo:** Doenças Lisossomais de Sobrecarga (DLS) consistem em distúrbios metabólicos hereditários, a prevalência mundial é de 1:5000 nascidos vivos. Este estudo teve como objetivo caracterizar o estado nutricional de pacientes com DLS, tratados em um centro de referência para Erros Inatos do Metabolismo. Trata-se de um estudo observacional retrospectivo, efetuado por meio de consulta a banco de dados, realizada entre janeiro e fevereiro de 2022. O estado nutricional da população do estudo foi analisada em subgrupos, 9 (24,3%) indivíduos foram excluídos da pesquisa, devido à escassez de referenciais para classificação de índices antropométricos. Amostra composta por 37 indivíduos com idades de 3 anos a 19 anos e 11 meses (72,9% do sexo masculino). Mucopolissacaridose (MPS) foi o diagnóstico mais comum (n=21, 56,7 %), dividido em tipos I (n=5, 13,5%), II (n=7, 18,9%), IV (n=4, 10,8%) e VI (n=5, 13,5%), seguidos respectivamente pela doença de Doença de Gaucher (n=6, 16,2%), Deficiência de Lipase Ácida Lisossômica (DLAL) (n=4, 10,8%), Doença de Fabry (n=2 5,4%), Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) (n=2, 5,4%) e Doença de Pompe (n=2, 5,4 %). O estado nutricional foi classificado como eutrófico (n=19, 51,4% [MPS n=11, Doença de Gaucher n=3, DLAL = 3. DMD n=2 ]), sobrepeso (n=5, 13,5% [MPS n=5]) e magreza (n=13, 35,1% [MPS n=8, 21,6%, Doença de Gaucher n=3, 8,1%, Doença de Fabry n=1, 2,7% e DLAL n=1, 2,7%]). Crianças e adolescentes com MPS apresentaram estatura muito baixa (n=10, 27,0 %) e baixa estatura (n=2, 5,4%) considerando a idade. Pacientes com DLS precisam de monitoramento nutricional para minorar complicações nutricionais durante o tratamento ao longo da vida.