

AO 4051

Utilização da técnica de PCR em tempo real para triagem neonatal de Mucopolissacaridose tipo VI em uma região com alta incidência da doença

Rowena Rubim Silva do Couto, Aline Nemetz Bochernitsan, Fernanda Bender, Ana Carolina Brusius-Facchin, Sandra Leistner-Segal

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

A Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI) é uma doença com herança autossômica recessiva, causada pela deficiência da atividade enzimática de N-acetilgalactosamina 4-sulfatase (ARSB). A MPS VI é uma doença muito rara, com um quadro clínico variável e com frequência inferior a 1 caso por 1 milhão de habitantes. Porém, na região do município de Monte Santo, Bahia foi identificada uma alta incidência (ao redor de 1:5000) desta doença. A análise molecular de pacientes desta região identificou uma mutação única presente nesta população em homozigose (p.H178L), justificando a implantação de um programa de triagem neonatal, uma vez que existe tratamento com terapia de reposição enzimática (TER), que quando iniciada precocemente melhora o prognóstico do paciente. O objetivo do presente estudo foi aplicar a técnica de PCR em tempo real na triagem neonatal para MPS VI, utilizando amostras provenientes do “teste do pezinho” desta região. Além disto, comparar esta metodologia com a análise por PCR-RFLP e levantar a relação custo benefício incluindo tempo de análise e sensibilidade. Foram analisadas amostras de sangue impregnado em papel filtro (SIPF) para a mutação p.H178L, de 144 amostras. Destas, 23 tinham resultado prévio de heterozigose por PCR-RFLP. O resultado foi confirmado em 22 amostras. Nenhuma amostra proveniente desta triagem neonatal foi homozigota para a mutação. A detecção de portadores através desta análise ajudará a estimar a real frequência dessa doença na região, e direcionará o aconselhamento genético para as famílias nas quais a mutação for identificada. A técnica foi considerada bem sucedida uma vez que é uma técnica rápida e adequada para a detecção de indivíduos portadores da mutação, além de ter maior custo benefício. Palavras-chaves: MPS VI, Síndrome de Marateaux-Lamy, análise molecular. Projeto 100282