

REDE MPS BRASIL: INVESTIGAÇÃO INTEGRADA E ABRANGENTE DAS MUCOPOLISSACARIDOSES NO BRASIL - 2021-2022

Coordenador: Roberto Giugliani

As mucopolissacaridoses (MPS) são doenças de depósito lisossômico (DL), caracterizadas pelo acúmulo intralisossômico de glicosaminoglicanos (GAGs), secundário à deficiência na atividade de uma enzima envolvida na degradação dessas moléculas, cujo resultados trazem anomalias no quadro clínico multissistêmico, crônico e progressivo dos pacientes. Com a meta de facilitar o diagnóstico e o tratamento das mucopolissacaridoses em nosso país, foi criada há 18 anos a Rede MPS Brasil (RMB). Desde 2004, abrangendo na integralidade o território nacional e, parcialmente, internacional, o apoio às investigações e tratamentos dos pacientes, a RMB proporciona assistência e orientação para médicos e profissionais da saúde, localizada no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, para a investigação de pacientes com suspeita de Mucopolissacaridoses. A RMB tem como objetivos fornecer informações sobre a coleta de amostras para a realização dos testes diagnósticos, sobre o transporte dessas amostras ao laboratório de referência em condições adequadas, e sobre o contato com profissionais capacitados que disponibilizem informações técnicas necessárias ao diagnóstico. Trabalha também impulsionando pesquisas sobre essas condições individualmente raras. Através da RMB, mais de 1.700 pacientes com MPS já foram identificados desde o início do projeto. O acesso à informação sobre os exames disponíveis, instruções sobre coleta e envio de amostras e sobre o diagnóstico das MPS dá-se por meio de diferentes ferramentas. O contato com a RMB pode ser realizado pela webpage (www.ufrgs.br/geneticahcpa/rede-mps), por e-mail (mps@ufrgs.br), por linhas telefônicas gratuitas (0800 510 2030, 0800 645 2101) ou ainda por WhatsApp (51 98038 6819). A RMB angaria recursos de diversas fontes para poder oferecer toda a investigação laboratorial para MPS sem custos para o paciente e para o médico solicitante. Em 2022, 18 anos depois de criada, a Rede MPS Brasil segue a sua trajetória de sucesso, apoiando profissionais de saúde, pacientes e familiares, proporcionando um diagnóstico rápido e preciso, com vistas à detecção cada mais precoce das MPS, assim permitindo um melhor resultado no tratamento e proporcionando ainda medidas preventivas como a detecção de portadores, o aconselhamento genético e o diagnóstico pré-natal.