

MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VI: AVALIAÇÃO DE TESTES DE ESTABILIDADE PARA ANÁLISE ENZIMÁTICA E MOLECULAR EM AMOSTRAS DE SANGUE IMPREGNADO EM PAPEL-FILTRO

FERNANDA BENDER; COSTA-MOTTA FABIANA MOURA; BURIN MAIRA GRAEFF; GIUGLIANI ROBERTO; LEISTNER-SEGAL SANDRA

A Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI), causada pela deficiência na atividade da enzima N-acetilgalactosamina 4-sulfatase (ARSB), tem herança autossômica recessiva e apresenta uma sintomatologia que varia de leve a grave. Esta deficiência enzimática é decorrente de diferentes mutações no gene ARSB, sendo a primeira descrição feita por Wicker et al. (1991). Atualmente são conhecidas mais de 120 mutações. A MPS VI é uma doença rara, porém na região do município de Monte Santo na Bahia apresenta uma alta incidência (1:5000). Este trabalho tem como objetivo realizar testes de estabilidade de tempo e temperatura para validação de técnicas necessárias para executar um programa de triagem neonatal para MPS VI em Monte Santo, empregando métodos bioquímicos e moleculares. Para este estudo foram usadas amostras de sangue impregnado em papel-filtro (SIPF) de indivíduos hígidos coletadas no SGM/HCPA. Para a análise bioquímica foi realizado o ensaio enzimático da ARSB, e para a análise molecular foram usadas as técnicas de PCR e RFLP. Na análise molecular incluímos amostras de sangue coletadas em FTA (material específico para a extração de DNA) dos mesmos controles para comparar os ensaios com as amostras de SIPF. As análises estão sendo realizadas no Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo e no Laboratório de Genética Molecular do SGM/HCPA, reconhecido como centro de referência nacional e internacional no diagnóstico das doenças lisossômicas de depósito, principalmente das MPSs. Até o momento, foi realizada a padronização da extração de DNA para amostras de SIPF, com resultados similares as amostras extraídas de sangue total de FTA. Na análise bioquímica as amostras apresentaram uma perda da atividade enzimática. As análises bioquímicas e moleculares dos testes de estabilidade estão sendo concluídas para uma análise geral deste estudo. Após a validação destas técnicas, serão analisadas 800 amostras de SIPF de recém-nascidos de Monte Santo. Apoio: CNPq, FIPE-HCPA.