

REDE MPS-BRASIL: UM PROGRAMA PIONEIRO SOBRE MUCOPOLISSACARIDOSE NO BRASIL

Coordenador: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

Autor: ANDRESSA FEDERHEN

Introdução: As Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças genéticas que fazem parte do grupo das doenças de depósito lisossômico (DLD). Classificam-se nos tipos I, II, III-A, III-B, III-C, III-D, IV-A, IV-B, VI, VII e IX, sendo a prevalência de todos os tipos juntos estimada em 1:25.000 nascidos vivos. Em 2004, a partir da constatação da falta de estrutura do sistema de saúde brasileiro para diagnóstico e tratamento de doenças lisossômicas, pesquisadores brasileiros decidiram criar uma Rede integrada de centros de genética para possibilitar o diagnóstico mais rápido e o melhor manejo das MPS no Brasil. Objetivos: 1) Divulgar as MPS entre os profissionais da área da saúde. 2) Proporcionar o diagnóstico mais precoce da doença; 3) Realizar levantamento de dados epidemiológicos. Materiais e métodos: O Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre é o centro coordenador que recebe amostras de pacientes com suspeita clínica de MPS encaminhadas de várias regiões do Brasil. Os pacientes são cadastrados em um banco de dados, as amostras são analisadas conforme suspeita clínica, o resultado é avaliado por uma equipe especializada e, posteriormente, encaminhado para o médico assistente do paciente, o qual fica responsável pelo manejo do caso. Para divulgação das manifestações clínicas das MPS, a Rede elabora e disponibiliza constantemente material informativo atualizado, além de promover anualmente, um simpósio destinado aos pacientes e suas famílias, a fim de mantê-los informados sobre a doença. Também está disponível um telefone gratuito, o Disque MPS, para profissionais da área, pacientes e famílias que tenham dúvidas sobre a doença. Resultados: A Rede MPS Brasil recebe por mês, em média, 32,7 amostras de pacientes com suspeita de MPS. Desde Abril/2004 até o final de Junho/2008 foram investigados pela Rede MPS Brasil 781 pacientes brasileiros. Deste total, o diagnóstico de MPS foi confirmado em 484 pacientes (61,9%). A média mensal de diagnósticos de MPS passou de 1,9 para 6,1 pacientes após a criação da Rede. A MPS tipo II parece ser a mais freqüente no Brasil. A MPS I é mais comum nas regiões S e SE, enquanto a MPS VI é menos freqüente no S. MPS III e MPS IV parecem estar sendo subdiagnosticadas no Brasil. A mediana de idade ao diagnóstico permanece alta para todos os tipos de MPS, embora se perceba uma tendência para a sua redução (mediana de idade ao diagnóstico antes da criação da Rede: 6a5m; mediana após a criação da

Rede: 6a2m). Entre os 484 pacientes com MPS registrados, 226 pacientes (46,5%) são procedentes da região Sudeste, 137 (28,5%) são da região Nordeste, 81 (16,7%) são da região Sul, 22 (4,5%) são da região Centro-Oeste e 18 (3,7%) são da região Norte. Do total de pacientes registrados, 289 pacientes com MPS I (n=90), com MPS II (n=111) e com MPS VI (n=88), oriundos das regiões NE, SE e S e registrados na Rede MPS Brasil até 2007, foram avaliados quanto à naturalidade, idade ao diagnóstico, recorrência e consangüinidade parental. Em relação à MPS I: 19 (21%) pacientes são do NE (16 famílias, consangüinidade 0, mediana de idade ao diagnóstico 6a1m); 49 (54%) são do SE (48 famílias, consangüinidade 14,6%, mediana de idade ao diagnóstico 4a3m); 22 (25%) são do S (20 famílias, consangüinidade 10%, mediana de idade ao diagnóstico 2a4m). Em relação à MPS II: 32 (29%) pacientes são do NE (25 famílias, consangüinidade 4%, mediana de idade ao diagnóstico 9a1m); 55 (50%) são do SE (49 famílias, consangüinidade 2%, mediana de idade ao diagnóstico 6a11m); 24 (21%) são do S (21 famílias, consangüinidade 4,8%, mediana de idade ao diagnóstico 6a9m). Em relação à MPS VI: 38 (43%) pacientes são do NE (26 famílias, consangüinidade 23,1%, mediana de idade ao diagnóstico 6a4m); 43 (49%) são do SE (35 famílias, consangüinidade 2,8%, mediana de idade ao diagnóstico 4a4m); 7 (8%) são do S (6 famílias, consangüinidade 16,7%, mediana de idade ao diagnóstico 2a8m). Das 33 recorrências na irmandade (MPS I=6; MPS II=15; MPS VI=12), em apenas um caso o nascimento do 2º afetado foi posterior ao diagnóstico do 1º. Conclusões: Os dados obtidos sugerem que fatores sócio-econômicos estão afetando a distribuição das MPS no Brasil, uma vez que o NE é a região onde os pacientes são diagnosticados mais tardiamente, e o S é a região que apresenta a menor taxa de recorrência. A frequência elevada de MPS tipo II poderia ser explicada pelo diagnóstico mais tardio dos pacientes, reflexo, talvez, do predomínio de formas mais brandas em relação à MPS tipo I (e, conseqüentemente, de uma maior sobrevivência dos pacientes), e pela maior taxa de recorrência familiar. O gradiente de prevalência S-NE da MPS VI (mais freqüente no NE e SE) e da MPS I (mais freqüente no S) foi confirmado por dados de incidência, e poderia ser explicado pela maior recorrência familiar da MPS VI no NE e SE; pela elevada taxa de consangüinidade apresentada pelas famílias com MPS VI no NE; pelo alto predomínio de colonização européia no S, visto que a MPS I parece ser mais freqüente que a MPS VI na Europa. Como a MPS II apresenta herança ligada ao X, seria esperado que a sua incidência fosse semelhante nas três regiões estudadas. O achado de uma maior incidência na região S sugere que ainda exista um subdiagnóstico das MPS nas regiões SE e NE. Embora as incidências das MPS I e II pareçam ser semelhantes, a MPS II é o tipo mais freqüente de MPS no Brasil. A Rede MPS Brasil parece estar

contribuindo para a identificação dos casos de MPS e promovendo o diagnóstico mais precoce, apesar da média de idade ao diagnóstico ser muito superior a média de países desenvolvidos. O reconhecimento de que fatores sócio-econômicos estão influenciando a distribuição das MPS torna ainda mais importante a disseminação das atividades da Rede MPS Brasil. Equipe: Coordenador Geral: Ida Schwartz Apresentador: Andressa Federhen Integrante da Equipe Executora: Renata Silva, Deise Garcia, Tiago Martins, Célio Rafaelli, Louise Pinto, Maira Burin, Janice Coelho, Sandra Segal, Ursula Matte. Co-autor: Eugênia Valadares, João Monteiro de Pina Neto, Carlos Steiner, Chong Ae Kim, Ana Maria Martins, Juan Llerena Júnior, Dafne Horovitz, Márcia Ribeiro, Raquel Boy, Maria Betânia Toralles, Angelina Acosta, Tatiana Amorin, Andréa Duarte, Erlane Ribeiro, Luiz Santana da Silva, Elisângela Lacerda