

**P 1876****Relato de um laboratório de referência no diagnóstico das doenças lisossômicas de depósito**

Maira Graeff Burin; Kristiane Michelin-Tirelli; Jurema Fátima de Mari; Fernanda Bender; Fernanda Medeiros Sebastião; Ana Paula Scholz de Magalhães; Fernanda Bitencourt; Régis Guidobono; Roberto Giugliani - HCPA

Introdução/objetivos: O Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA), localizado na região Sul do Brasil, possui o mais abrangente laboratório para o diagnóstico de doenças lisossômicas de depósito (DLDs). Dentro deste cenário, o objetivo do trabalho foi realizar um levantamento dos diagnósticos de DLDs no SGM/HCPA. Métodos: Estudo transversal retrospectivo dos diagnósticos de DLDs no SGM/HCPA no período de 1982 a 2015. Resultados: Nesse período, foram identificados 3.462 casos de DLDs (com uma média de 100 casos por ano) em amostras biológicas de 72.797 pacientes de alto risco para erros inatos do metabolismo provenientes do Brasil e exterior. Os métodos de triagem incluíam quantificação e eletroforese de glicosaminoglicanos, cromatografia em camada delgada de oligossacarídeos e sialiloligosacarídeos urinários, ensaio enzimático da quitotriosidase em plasma, e outros exames selecionados a partir da suspeita clínica. Os diagnósticos foram confirmados por ensaios enzimáticos fluorimétricos, colorimétricos ou radioisotópicos, e/ou por identificação de mutações patogênicas, geralmente em amostras de sangue. As DLDs mais diagnosticadas (mais de 100 casos) foram: Doença de Gaucher (732 casos), Mucopolissacaridose (MPS) II (424 casos), MPS I (293 casos), MPS VI (290 casos), Doença de Niemann-Pick A/B (219 casos), MPS IVA (194 casos), Gangliosidose GM1 (177 casos), Doença de Niemann-Pick C (154 casos), Leucodistrofia Metacromática (151 casos), Doença de Tay-Sachs (127 casos), Doença de Fabry (115 casos) e MPS IIIB (105 casos). Conclusões: Esses resultados indicam que as DLDs, apesar de individualmente raras, podem ser frequentes quando a investigação está centralizada em laboratórios de referência. Um elevado número de casos permite que os centros obtenham experiência no manejo dessas condições, além de permitir o estudo de história natural e a participação em ensaios clínicos. É importante mencionar que a maioria dos pacientes diagnosticados podem se beneficiar de alternativas terapêuticas em desenvolvimento ou já disponíveis para essas doenças. Unitermos: Doenças lisossômicas de depósito; Diagnóstico; Erros inatos do metabolismo