

## **INVESTIGAÇÃO BIOQUÍMICA DAS MUCOPOLISSACARIDOSES: RELATO DA EXPERIÊNCIA DA REDE MPS BRASIL**

Coordenador: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

Introdução: As Mucopolissacaridoses (MPS) fazem parte do grupo das doenças lisossômicas de depósito (DLD). São classificadas nos tipos I, II, III-A, III-B, III-C, III-D, IV-A, IV-B, VI, VII e IX, conforme a enzima que se apresenta deficiente. A prevalência conjunta das MPS é estimada em 1:25000 nascidos vivos. A Rede MPS surgiu em 2004, após a constatação de que o sistema de saúde brasileiro não estava estruturalmente preparado para diagnosticar e tratar pacientes com esta doença. Esta Rede integra vários centros de genética do Brasil e possibilita maior comunicação entre eles, o que resulta em diagnósticos mais rápidos e melhor manejo das MPS no Brasil. As amostras biológicas dos pacientes de vários estados brasileiros são encaminhadas ao SGM/HCPA, onde se encontram os Laboratórios de Referência em Erros Inatos do Metabolismo e de Genética Molecular, que fazem, respectivamente, a investigação bioquímica e molecular dos pacientes com suspeita ou já diagnosticados com MPS pela Rede MPS Brasil. Na atividade será demonstrado de forma concisa como se dá a investigação bioquímica para MPS no Laboratório de Referência em Erros Inatos do Metabolismo do SGM/HCPA. 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 a partir do registro de pacientes encaminhados à Rede; 4) Estimar a incidência das MPS no Brasil; 5) Identificar fatores determinantes da epidemiologia das MPS no Brasil; 6) Explicar a relevância da investigação bioquímica na identificação precoce desses pacientes, bem como demonstrar de que maneira são aplicadas as técnicas necessárias para o diagnóstico. Materiais e métodos: As amostras biológicas de pacientes com suspeita clínica de MPS ou já diagnosticados, provenientes de vários lugares do Brasil, chegam diariamente ao Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas. Os pacientes são cadastrados em um banco de dados e as amostras são analisadas conforme suspeita clínica. Quando esta se relaciona a um determinado tipo de MPS, a medida da atividade enzimática específica para o caso é realizada e verifica-se a confirmação ou não do caso. Entretanto, em muitas ocasiões, é preciso iniciar com uma triagem orientada para MPS que consiste de três exames: Azul de Toluidina, Dosagem de Glicosaminoglicanos e Cromatografia de Glicosaminoglicanos. Os resultados destes testes permitem direcionar a investigação bioquímica para tipos específicos de MPS, evitando que outros ensaios enzimáticos desnecessários precisem ser realizadas. Os

resultados finais obtidos no laboratório são analisados por uma equipe especializada e, posteriormente, encaminhados ao médico solicitante, o qual fica responsável pelo andamento do caso. Com o objetivo de divulgar o trabalho feito pela Rede MPS e as características de cada tipo da doença, são elaborados e disponibilizados frequentemente materiais informativos atualizados. Além disso, anualmente é organizado um encontro (Simpósio MPS Sul) entre pacientes, familiares e especialistas das áreas relacionadas às MPS, facilitando a integração e a troca de conhecimento entre os participantes do evento. O último Simpósio, realizado em novembro de 2008, reuniu cerca de 30 famílias de pacientes juntamente com muitos profissionais nacionais e internacionais, contando com espaço de recreação para pacientes, estandes de diversas áreas relacionadas ao tema (MPS) e palestras sobre os mais recentes estudos desenvolvidos referentes ao tratamento e diagnóstico das MPS. Também se encontra disponível o Disque MPS que consiste em um telefone gratuito destinado a solucionar dúvidas de profissionais da área, pacientes e seus familiares. Resultados: A Rede MPS Brasil recebe em média 43,6 amostras de pacientes com suspeita da doença ao mês. Desde abril de 2004 até o final de junho de 2009, foram investigados 1232 casos brasileiros com suspeita clínica. Deste total, o diagnóstico de MPS foi confirmado em 796 pacientes (64,6%). Após a criação da Rede, a média mensal de diagnósticos aumentou de 1,9 para 7,6 pacientes. A MPS II é o mais freqüente entre os tipos da doença. Os números de pacientes com MPS de acordo com o tipo são: MPS I 177, MPS II 217; MPS III-A 26; MPS III-B 55; MPS III-C 29; MPS IV-A 91; MPS IV-B 9; MPS VI 182; MPS VII 10. De acordo com os resultados aqui apresentados, percebemos a grande importância que desempenha a Rede MPS Brasil no aumento do número de diagnósticos da doença e na divulgação de informações sobre o assunto.