

TRIAGEM MOLECULAR DAS MUTAÇÕES L72R E R315Q EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VI DO BRASIL, INSERIDOS NA REDE MPS

PAULA MARSON; COSTA-MOTTA, FABIANA MOURA; BENDER, FERNANDA; SCHWARTZ IDA; GIUGLIANI ROBERTO; LEISTNER-SEGAL SANDRA

Mucopolissacaridose do tipo VI (MPS VI) é uma doença de armazenamento lisossômico causada pela deficiência da enzima arilsulfatase B (ARSB), de herança autossômica recessiva. O Serviço de Genética Médica do HCPA é um centro de referência para doenças lisossômicas de depósito, principalmente das MPSs, onde em 2004 foi criada a Rede MPS Brasil. Atualmente, existem 108 pacientes com MPS VI cadastrados nessa rede para análise molecular, sendo 3 pertencentes a outros países da América Latina. O objetivo deste trabalho foi realizar uma triagem para as mutações L72R e R315Q entre os pacientes com MPS VI da Rede MPS Brasil. Para a análise foram utilizadas as técnicas de PCR e RFLP. A frequência da mutação L72R do éxon 1 entre os pacientes da rede MPS Brasil foi de 11,3% e da mutação R315Q de 8,7%. O amplo espectro de mutações no gene ARSB dificulta a análise molecular, tornando a identificação das mutações um processo que demanda tempo e custo elevado. Com a implementação dessa triagem no protocolo de análise dos pacientes com MPS VI, foi possível aumentar em aproximadamente 20% o diagnóstico molecular entre os pacientes do Brasil. Apoio: FIPE-HCPA