

Sessão 10

**BIOQUÍMICA, FISILOGIA E GENÉTICA CLÍNICA A**

071

**INVESTIGAÇÃO BIOQUÍMICA DAS MUCOPOLISSACARIDOSES NO BRASIL.** *Jaqueline Cé, Maira Burin, Régis Guidobono, Marli Viapiana, Jurema de Mari, Janice Coelho, Ida Schwartz, Renata Fernandes da Silva, Celio Rafaelli, Roberto Giugliani (orient.)* (HCPA).

As Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças de depósito lisossômico que ocorrem devido a deficiência ou a falta de enzimas que degradam glicosaminoglicanos (GAGs). As manifestações clínicas variam de acordo com a enzima que está deficiente podendo causar diversos distúrbios que causam comprometimento físico e mental. Três tipos de GAGs estão envolvidos nas MPS: dermatan sulfato, heparan sulfato e queratan sulfato. Dependendo da MPS, há acúmulo de um ou mais GAGs em razão das diferentes enzimas envolvidas. As MPS são classificadas em diferentes tipos: I, II, III, IV, VI, VII e IX. Objetivo: desenvolver uma triagem para as amostras que chegam ao Serviço de Genética Médica com a probabilidade de terem MPS, de formas a agilizar e facilitar o diagnóstico dos diferentes tipos de MPS. Material e métodos: a triagem orientada para MPS é realizada em amostra de urina e é composta por três exames: azul de toluidina, a dosagem de GAGs e a cromatografia de GAGs. Conforme os resultados da investigação na urina são realizados ensaios enzimáticos específicos, relacionados com o tipo de GAG acumulado. Resultados: de abril de 2004 até junho de 2008 foram encaminhados para investigação 1111 pacientes de diferentes regiões do Brasil e de alguns países da América Latina. Foram diagnosticados até o momento 484 casos de MPS: 108 de MPS I, 147 de MPS II, 60 de MPS III, 41 de MPS IV, 123 de MPS VI e 5 de MPS VII. Conclusão: a investigação orientada na urina facilita o diagnóstico de MPS visto que seleciona os possíveis pacientes com MPS e direciona para os ensaios enzimáticos correspondentes. As MPS mais frequentes no Brasil são as II, I e VI. (CNPq).