

A Mucopolissacaridose do tipo VI (MPS VI - Síndrome de Maroteaux-Lamy) é uma doença autossômica recessiva causada pela deficiência da enzima arilsulfatase B (ARSB/N-acetilgalactosamina 4 sulfatase) que acarreta o acúmulo nas células e excreção aumentada na urina de dermatan-sulfato. Mais de 140 mutações já foram descritas, demonstrando a elevada heterogeneidade alélica no gene ARSB. Atualmente existem 119 pacientes com MPS VI cadastrados na rede MPS Brasil com material para análise molecular que é realizada no Laboratório de Genética Médica do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil. O objetivo deste trabalho é caracterizar a distribuição geográfica dos pacientes cadastrados na Rede MPS Brasil com relação ao diagnóstico molecular que é realizado através de uma triagem inicial incluindo cinco mutações frequentes (p.L72R, p.H178L, p.R315Q, IVS5-1g>c e c.1533del23) e sequenciamento. Um total de 24 mutações diferentes foram encontradas entre os pacientes da Rede MPS Brasil.

Dos 119 pacientes cadastrados, 64,7% (n=77) possuem os dois alelos identificados, 11,8% (n=14) possuem 1 alelo identificado e em 23,5% (n=28) ainda não foi identificado nenhum dos alelos mutados.

Dos 91 pacientes com pelo menos 1 alelo identificado, 52,22% são da região nordeste, 35,55% da região sudeste, 6,66% da região sul, 1,11% da região norte e 1,11% da região centro oeste. Existem ainda 2 pacientes do Chile e 1 da Argentina. Na região nordeste, existe uma frequência relativamente alta da doença quando comparado a outras regiões brasileiras. Pelo menos dois “clusters” da doença já foram identificados na nossa amostra nos estados da Bahia (Costa-Motta et al. 2011) e Pernambuco. Dos 16 pacientes de Pernambuco, 13 tem pelo menos um alelo com a mutação IVS5-1g>c. Esses dados evidenciam que existem agregados de mutações recorrentes no Brasil sugerindo um efeito fundador em algumas regiões específicas. O sequenciamento completo do gene deve ser realizado para finalizar o genótipo dos pacientes com apenas um alelo identificado. A detecção através da análise molecular nessas regiões ajudará a estimar a frequência e direcionará o aconselhamento genético para as famílias.