
REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2005; 25 (Supl 1) :1-251



^a
Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
12º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

REVISTA HCPA - Volume 25 (Supl 1) - Setembro 2005
International Standard Serial Numbering (ISSN) 0101-5575
Registrada no Cartório do Registro Especial de Porto Alegre sob nº 195 no livro B, n.2
Indexada no LILACS

A Correspondência deve ser encaminhada para: Editor da Revista HCPA - Largo Eduardo Zaccaro Faraco - Rua Ramiro Barcelos, 2350
90035-903 - Porto Alegre, RS - Tel: +55-51-2101.8304 - www.hcpa.ufrgs.br

SÍNDROME DE MORQUIO A: ESTUDO DO ASPECTO PATOGÊNICO DE TRÊS MUTAÇÕES NOVAS DESCRITAS EM PACIENTES BRASILEIROS

TATIANA DIETER;URSULA MATTE, IDA VANESSA SCHWARTZ, ROBERTO GIUGLIANI

A Síndrome de Mórquio A (MPS IVA) é uma doença lisossômica de depósito do grupo das mucopolissacaridoses (MPS). É causada pela deficiência de N-acetilgalactosamina 6-sulfatase (GALNS), uma das enzimas lisossomais que atuam na degradação dos glicosaminoglicanos (GAGs). Esta deficiência acarreta o acúmulo dos GAGs queratan e condroitin sulfato. Os principais aspectos clínicos estão relacionados com deformidades ósseas e seus efeitos sobre o sistema nervoso periférico. A MPS IVA é herdada de forma autossômica recessiva e sua frequência varia de 1/40000 até 1/216000 nascidos vivos. O gene que codifica para a enzima GALNS foi localizado no cromossomo 16, contendo 14 exons e 1566 nucleotídeos que codificam uma proteína de 522 aminoácidos. Mais de cem mutações já foram descritas, sendo a maioria mutações de ponto e restritas a populações específicas. Verificar se as mutações novas descritas em seis pacientes brasileiros com MPS IVA são causadoras do fenótipo patológico. Foram determinadas as mutações de seis pacientes brasileiros com diagnóstico bioquímico para MPS IVA a partir da análise molecular, por seqüenciamento direto dos 14 exons do gene da GALNS. Cem controles anônimos estão sendo analisados por reação de PCR seguida pela análise de SSCP para verificar a presença das mutações novas encontradas. As análises de SSCP nos controles para as mutações novas presentes nos exons 4 (G116S), 9 (L307P) e 10 (S341R) já foram realizadas indicando provável caráter patogênico das mutações uma vez que seus padrões não foram encontrados em nenhum dos cem controles analisados. A outra mutação presente no exon 5 (N164T) está sendo analisada. As mutações novas encontradas podem ser frequentes no Brasil já que foram descritas em dois pacientes não relacionados em uma amostra de seis indivíduos. As mutações G116S, L307P e S341R foram consideradas patogênicas por este estudo.