

PROGRAMA DIAGNÓSTICO PARA DOENÇA DE NIEMANN-PICK TIPO C NO BRASIL? REDE NPC BRASIL

Fernanda Timm Seabra Souza, Hugo Bock, Suellen Santos Silva, Evelize Bohn, Monice Santana dos Santos, Barbara Silveira, Kristiane Michelin Tirelli, Adriana Brittes, Maira Graeff Burin, Maria Luiza Saraiva Pereira, Roberto Giugliani

Introdução: A doença de Niemann-Pick tipo C (NPC) é um distúrbio metabólico, de herança autossômica recessiva, na qual há deficiência no transporte do colesterol não esterificado, que se acumula nos lisossomos. O diagnóstico é feito através do teste que utiliza o corante "filipin", que permite identificar intensa fluorescência perinuclear nos fibroblastos dos indivíduos afetados. Pode-se realizar, também, análise dos genes envolvidos na doença (NPC1 e NPC2). A partir do diagnóstico laboratorial, há a possibilidade de tratamento dos pacientes (através da terapia de redução do substrato) e também de orientação às famílias, daí a importância do programa na identificação dos afetados. Métodos: O programa NPC foi criado em 2009, consistindo em: a) Protocolo preenchido pelo médico solicitante informando sinais e sintomas do paciente, envio de amostras (biópsia de pele e sangue total); b) Processamento das amostras, plasma (para medida da enzima quitotriosidase) DNA (para análises genético-moleculares dos genes NPC1 e NPC2, quando indicadas) cultivo da biópsia de pele (para obtenção de fibroblastos para o teste do filipin, e/ou para análise das enzimas beta-glicosidase e esfingomielinase, para complementação diagnóstica, quando indicado). Resultados: O programa recebeu até agora 215 amostras, provenientes de diferentes regiões do país. Em 37 delas o diagnóstico de NPC foi confirmado e em 36 os resultados foram inconclusivos (esses dois grupos foram encaminhados para análise molecular, para complementação diagnóstica). Conclusão: Através do programa tornou-se possível identificar um número significativo de pacientes afetados, os quais puderam ser submetidos às medidas de tratamento disponíveis, permitindo que suas famílias recebessem a orientação adequada.