

### **ESTRATÉGIA PRÁTICA PARA IDENTIFICAÇÃO DE MUTAÇÕES COMUNS EM MPS IVA**

Francyne Kubaski, Ana Carolina Brusius Facchin, Roberto Giugliani, Sandra Leistner Segal

**Introdução:** Mucopolissacaridose IVA (MPS IVA) ou Síndrome de Morquio é um erro inato do metabolismo do grupo das doenças lisossômicas de depósito de herança autossômica recessiva, causada pela deficiência da enzima lisossomal N-acetilgalactosamina-6-sulfato sulfatase (GALNS), que leva ao acúmulo dos glicosaminoglicanos (GAGs) queratan sulfato (QS) e Condroitin-6-sulfato (C6S). MPS IVA é uma doença rara e dados precisos sobre a epidemiologia na América Latina e no Brasil, são escassos. **Objetivos:** Nossos objetivos foram caracterizar o genótipo de pacientes com MPS IVA, através da análise do gene da GALNS. **Materiais e métodos:** Nós desenvolvemos um protocolo para identificação de mutações comuns através da técnica de ARMS-PCR (Amplification Refractory Mutation System). Foram analisadas 5 mutações comuns encontradas em estudos prévios com pacientes brasileiros (G166S, G139S, L307P, N164T, S341R). **Resultados:** Em nossos 27 pacientes analisados foram encontradas mutações em 11. G116S estava em homozigose em 2 e heterozigose em 1; G139S 1 heterozigose; L307P 1 heterozigose; N164T 1 homozigose e 1 heterozigose e S341R 2 homozigose e 2 heterozigose. **Conclusões:** Essas mutações podem ser consideradas comuns em pacientes brasileiros, uma vez que foram achadas em 40,7% de nossos pacientes. A escolha dessas mutações é apropriada como screening inicial.