

29443

PROJETO-PILOTO DE TRIAGEM NEONATAL PARA MPS VI EM UMA ÁREA DE ALTA INCIDÊNCIA NO NORDESTE DO BRASIL: RESULTADOS DE 1200 ANÁLISES

Aline Nemetz Bochernitsan, Fernanda Bender, Maira Graeff Burin, Fabiana Moura Costa-Motta, Tatiana Amorim, Antônio Purificação, Angelina Xavier Acosta, Roberto Giugliani, Sandra Leistner-Segal

Unidade/Serviço: Serviço de Genética Médica

Introdução: As Mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de DL que ocorrem devido à atividade deficiente de uma das 11 enzimas lisossomais responsáveis pela degradação dos glicosaminoglicanos (GAGs). A Mucopolissacaridose tipo VI, também conhecida como Síndrome Maroteaux-Lamy (OMIM # 253200), foi descrita pela primeira vez em 1963 pelos médicos franceses Pierre Maroteaux e Maurice Emile Joseph Lamy. A MPS VI é uma doença causada pela deficiência na atividade da enzima N-acetilgalactosamina 4-sulfatase (ARSB), tem herança autossômica recessiva. As manifestações clínicas são variáveis, existindo um amplo espectro heterogêneo entre as formas que provavelmente são o resultado do grande número de mutações causadoras da doença. É uma doença muito rara com frequência inferior a 1 caso por 1 milhão de habitantes, e parece ter alta incidência (ao redor de 1:5000) na região do município de Monte Santo, Bahia. **Objetivos:** Avaliar a possibilidade de executar nessa região um programa de triagem neonatal para MPS VI, justificado pelo fato de existir tratamento para essa doença com terapia de reposição enzimática (TRE), que quando iniciada precocemente melhora o prognóstico. **Metodologia:** Foram analisadas amostras de sangue impregnado em papel filtro (SIPF) através de métodos moleculares (PCR-RFLP). O programa incluiu a análise da mutação p.H178L, que foi a única mutação encontrada nos pacientes com MPS VI no município de Monte Santo até agora. **Resultados:** Analisamos até o momento 1200 amostras, das quais 21 apresentaram a mutação específica em heterozigose. A detecção de portadores através da análise molecular ajudará a estimar a real frequência dessa doença na região, e direcionará o aconselhamento genético para as famílias nas quais a mutação for identificada. **Conclusões:** O projeto-piloto foi considerado bem sucedido uma vez que a estratégia empregada foi adequada para a detecção de indivíduos portadores da mutação e será continuado, possivelmente ampliando a área de abrangência para os municípios vizinhos e estabelecendo novos métodos de análise automatizada por PCR em tempo real. Projeto: 10-0110