

MUCOLIPIDOSE II E III NO BRASIL: REVISÃO DE 22 CASOS DIAGNOSTICADOS POR UM CENTRO DE REFERÊNCIA.

MÁRCIO SCHNEIDER MEDEIROS; IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ; OSVALDO ARTIGALÁS; ANDRESSA FEDERHEN; BIBIANA CARRION MACEDO; MAIRA GRAEFF BURIN; JANICE CARNEIRO COELHO; URSULA DA SILVEIRA MATTE; ROBERTO GIUGLIANI

As mucopolidoses II (ML II ou forma grave) e III (ML III ou forma leve) são doenças genéticas raras caracterizadas pela deficiência de GlcNAc-fosfotransferase, enzima envolvida no transporte das enzimas para o lisossomo, codificada pelos genes *GNPTAB* e *GNPTG*. **Objetivos:** Descrever achados clínicos e bioquímicos de pacientes brasileiros com ML II e III diagnosticados no Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo do Hospital de Clínicas de Porto Alegre-RS-Brasil (LIEM-HCPA); sequenciar o gene *GNPTAB* dos pacientes. **Métodos:** Os casos foram analisados de acordo com as seguintes variáveis: sexo, tipo de ML, região de origem, consangüinidade dos pais, níveis plasmático e intracelular das enzimas lisossômicas. A análise molecular é feita por amplificação de éxons do gene *GNPTAB* e sequenciamento. **Resultados:** O LIEM-HCPA investigou cerca de 35.000 pacientes suspeitos de EIM de 1983 a 2007. Entre esses pacientes, 22 (sexo feminino: 14) de 20 famílias não relacionadas foram diagnosticados com ML (tipo II: 13; tipo III: 5; indefinido: 4). Quanto à origem, 5 pacientes eram da região sul, 4 da nordeste, 3 da centro-oeste, 9 da sudeste e 1 da região norte do Brasil. A média de idade no diagnóstico foi de 5,46 anos (tipo II: 1,75; tipo III: 13,63; $p < 0,05$). A análise do gene *GNPTAB* está em andamento para 6/22 pacientes. **Conclusões:** As ML II e III parecem ser raras no Brasil, como no resto do mundo. Este é o primeiro relato de um número significativo de casos no país e a identificação das mutações envolvidas poderá trazer informações adicionais. **Apoio:** Rede MPS BRASIL/FAPERGS/CNPq.