

ANÁLISE DOS RESULTADOS DE DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE MUCOPOLISSACARIDOSES REALIZADOS PELA REDE MPS BRASIL

Coordenador: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

Autor: KAMILLE KOTEKEWIS

Introdução: As Mucopolissacaridoses (MPS) constituem um grupo de doenças genéticas crônico-degenerativas causadas pela deficiência de enzimas lisossômicas responsáveis por etapas específicas da degradação de glicosaminoglicanos (GAG), com incidência estimada em 1:25.000 recém-nascidos vivos. As manifestações clínicas associadas (face característica, hepatoesplenomegalia, comprometimento ósseo, cardíaco e, em uma parcela significativa dos casos, cerebral) desenvolvem-se devido ao acúmulo de moléculas parcialmente degradadas de GAG nos lisossomos, sendo as MPS exemplos de doenças lisossômicas (DL). O diagnóstico é comumente realizado após o início do aparecimento de sintomas, verificados no início da infância, através de análises bioquímicas - efetuadas em amostras de urina, plasma, leucócitos, fibroblastos - e confirmadas, quando possível, por estudos moleculares. Em casos de gestação em desenvolvimento, em famílias com história positiva, pode ser realizado o diagnóstico pré-natal (DPN). A Rede MPS Brasil (RMPS) atua no diagnóstico, acompanhamento e tratamento de pacientes com MPS em todo o Brasil, sendo seu público alvo: pacientes portadores desta doença, familiares destes pacientes e profissionais da saúde que tenham interesse em conhecer as MPS. DPN para MPS é realizado, sem ônus para as famílias, pela RMPS; as amostras são encaminhadas para análise diagnóstica pelo médico assistente para o Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, coordenador do projeto. Objetivo: Analisar os resultados de nove DPN realizados pela RMPS de 2004 a julho de 2010. Metodologia: Este estudo é do tipo quantitativo com abordagem descritiva. As informações foram obtidas a partir do banco de dados da RMPS. A RMPS é um projeto de extensão aprovado pelos comitês de ética do HCPA e da UFRGS, e que desenvolve atividades desde 2004. Resultados: Verificou-se a realização de nove DPN pela RMPS, 9/9 dos casos com história familiar positiva, sendo 7/9 dos casos com filhos anteriores afetados. Quanto ao tipo de MPS, em 6/9 dos casos havia história familiar positiva de MPS II (herança ligada ao X), 2/9 de MPS I (herança autossômica recessiva) e 1/9 de MPS VI (herança autossômica recessiva). Os tipos de amostras analisadas foram: 5/9 líquido amniótico, 3/9 vilosidades coriônicas e 2/9 sangue de cordão umbilical. Em 5/9 dos casos, os resultados das análises confirmaram

fetos negativos para a suspeita clínica. Em apenas um caso foi realizada análise molecular do feto, pois nos demais casos não eram conhecidas as mutações do probando. O tempo para liberação dos resultados foi inferior a 30 dias em todos os casos. Discussão/Conclusões: A RMPS parece estar ampliando o acesso ao DPN para MPS no Brasil, embora o número de procedimentos realizados no período possa ser considerado pequeno quando considerado todos os casos de MPS diagnosticados no período. Nos casos positivos, o DPN permitiu a identificação precoce da doença e, com isso, a busca antecipada por tratamento. Em casos negativos, proporcionou a diminuição da ansiedade de familiares. Iniciativas como esta devem, no entendimento dos autores, serem incentivadas pela comunidade universitária.