

INCIDÊNCIA DAS MUCOPOLISSACARIDOSES NO BRASIL: ESTIMATIVAS A PARTIR DE DADOS DA REDE MPS BRASIL

Coordenador: IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

Autor: DEBORA MARIE DA SILVA BONMANN

Observação: enviarei figura e tabela por e-mail

Introdução As mucopolissacaridoses (MPS) são erros inatos do metabolismo, do grupo das doenças lisossômicas, que resultam da atividade deficiente de enzimas envolvidas no catabolismo dos glicosaminoglicanos (GAG). Esse bloqueio, além de ocasionar o acúmulo de GAG, geralmente associa-se a problemas no desenvolvimento físico e mental. Elas podem ser dos tipos I(deficiência da enzima alfa-L-iduronidase), II(deficiência da enzima iduronato-sulfatase), III-A(deficiência da enzima heparan-N-sulfatase), III-B(deficiência da enzima alfa-N-acetilglucosaminidase), III-C(deficiência da enzima acetilCoA:alfa-glicosamina acetiltransferase), III-D(deficiência da enzima N-acetilglucosamina 6-sulfatase), IV-A(deficiência da enzima N-acetilgalactosamina 6-sulfatase ou galactose 6-sulfatase), IV-B(deficiência da enzima beta-galactosidase), VI(deficiência da enzima arilsulfatase B), VII(deficiência da enzima beta-glicuronidase) e IX (deficiência na enzima hialuronidase). De acordo com dados internacionais, acredita-se que a incidência conjunta das MPS seja de aproximadamente 1:20.000 a 1:80.000 nascimentos¹⁻². Também parece existir variação em relação aos tipos mais freqüentes; por exemplo, na Grécia, o tipo mais freqüente é o III-B³ enquanto que a MPS I é a mais freqüente em países como a Irlanda do Norte⁴, Canadá⁵ e Austrália¹. O tipo II é o mais freqüente em Portugal⁶ e o tipo III-A é o mais freqüente em países como a Alemanha⁷ e os Países Baixos². A Rede MPS Brasil, criada em 2004, é o principal centro de referência para diagnóstico deste grupo de doenças em nosso país. De acordo com o seu banco de dados, os tipos I, II e VI são os mais freqüentemente diagnosticados. Não são conhecidos dados acerca da incidência das MPS no Brasil.

Objetivos Estimar as incidências mínimas das MPS, de acordo com o tipo, em cada região brasileira.

Materiais e métodos Estudo transversal, observacional e retrospectivo. Foi feito o levantamento dos casos brasileiros de MPS diagnosticados pela Rede MPS Brasil no período de 2004 a abril de 2009. As seguintes variáveis foram analisadas em relação aos casos diagnosticados: tipo de MPS, ano e região de nascimento (N ou Norte, NE ou Nordeste, CO ou Centro-Oeste, SE ou Sudeste, S ou Sul). Para os cálculos de incidência mínima foram utilizados os dados do Censo Brasileiro de 1997 a 2006 (IBGE,2009).

Resultados Durante o período analisado, a Rede MPS

Brasil registrou 552 casos de MPS (I=119, II=161, IIIA=17, IIIB=34, III-C=20, IV-A=59, IV-B=4, VI=133, VII=5). Entre estes, 296 (53,6%) nasceram entre 1997-2006 (I=70, II=89, IIIA=8, IIIB=24, III-C=5, IV-A=25, IV-B=Zero, VI=80, VII=5). Considerando que, no período, nasceram 30.857.586 crianças no Brasil, a incidência mínima conjunta das MPS foi calculada em 1:100.842 nascimentos. A incidência das MPS, conforme a região brasileira de origem, está representada na Figura 1.

Discussão/Conclusões: Mesmo considerando que a Rede MPS Brasil possa não deter o registro de 100% dos casos diagnosticados de MPS no Brasil, os dados obtidos, quando comparados com a literatura internacional, sugerem que: 1) existe um subdiagnóstico deste grupo de doença em nosso país, ou que 2) a incidência das MPS no Brasil é inferior àquela descrita para outros países. Além disso, parece haver diferenças regionais em relação à freqüência relativa dos tipos, sendo a MPS VI mais freqüente no Nordeste e a MPS I mais freqüente no Sul. Os dados de incidência mínima reportados poderão auxiliar na tomada de decisões públicas pelos gestores da saúde.

Referências: 1.Meikle PJ, Hopwood JJ, Clague AE, Carey WF. Prevalence of lysosomal storage disorders. JAMA. 1999;281:249-54. 2.Poorthuis BJ, Wevers RA, Kleijer WJ, Groener JE, de Jong JG, van Weely S, et al. The frequency of lysosomal storage diseases in The Netherlands. Hum Genet. 1999;105:151-6. 3.Michelakakis H, Dimitriou E, Tsagaraki S, Giouroukos S, Schulpis K, Lysosomal storage diseases in Greece. 4.Nelson, 1997 Incidence of the mucopolysaccharidoses in Northern Ireland 5.Lowry RB, Applegarth DA, Toone JR, MacDonald E, Thunem NY. An update on the frequency of mucopolysaccharide syndromes in British Columbia 6.Pinto et. al., 2004 Prevalence of lysosomal storage diseases in Portugal 7.Baehner F, Schmiedeskamp C, Krummenauer F, Miebach E, Bajbouj M, Whybra C, Kohlschütter A, Kampmann C, Beck M. Cumulative incidence rates of the mucopolysaccharidoses in Germany