

450

DOENÇAS LISSOSSÔMICAS DE DEPÓSITO: REGISTRO DOS CASOS DIAGNOSTICADOS NO LABORATÓRIO REGIONAL DE ERROS INATOS DO METABOLISMO. *Thiago Luis Barcellos, Maira Burin, Kristiane Michelin, Ana Paula Beheregaray, Marli Viapiana, Fernanda Timm S.*

Souza, Regis Guidobono, Marilyn Tsao, Ana Paula Scholz, Leonardo Valin, Janice C. Coelho, Roberto Giugliani (orient.) (Departamento de Genética, Instituto de Biociências, UFRGS).

Desde 1982 foi instituído em Porto Alegre, um centro de referência para o diagnóstico de erros inatos do metabolismo (EIM) no Serviço de Genética Médica (SGM) do HCPA. Inicialmente o centro realizava diagnóstico para mucopolissacaridoses e progressivamente incorporou técnicas para a identificação de esfingolipidoses, glicoproteinoses, mucolipidoses, defeitos de transporte lisossômico e doença de Pompe. O diagnóstico destas Doenças Lisossômicas de Depósito (DLDs) compreende a análise de metabólitos na urina, por testes qualitativos e cromatografias e a medida da atividade das enzimas deficientes em leucócitos, plasma e fibroblastos. De 1982 até maio de 2003, a investigação bioquímica foi realizada em 20.766 pacientes e um erro inato do metabolismo (EIM) foi detectado em 2.112 casos (10,06%). O grupo de EIM com maior incidência em nossa amostra foram as DLDs (54,6%), seguido das aminoacidopatias (21,4%). As doenças mais frequentemente diagnosticadas foram a doença de Gaucher (305 casos), a gangliosidose GM1 (111 casos), a mucopolissacaridose tipo I (81 casos), a mucopolissacaridose tipo VI (71 casos) e a mucopolissacaridose tipo II (71 casos). A alta frequência de DLDs em nosso meio, indica a necessidade da formação de centros regionais que, além do diagnóstico, possam realizar a prevenção e o acompanhamento das famílias afetadas. Os esforços combinados de médicos (na suspeita diagnóstica e tratamento), serviços acadêmicos (diagnóstico laboratorial, pesquisa e educação), agências de fomento (apoio aos projetos), companhias farmacêuticas e de biotecnologia (desenvolvimento de novas terapias) etc, é essencial para reduzir o impacto deste importante grupo de doenças. (Apoio: PROPESQ/UFRGS, PIBIC/CNPq-UFRGS, GPPG/HCPA, FAPERGS, PRONEX/MCT).