

471

INVESTIGAÇÃO ORIENTADA PARA MUCOPOLISSACARIDOSES. *Katia Lazzaroni, Fernanda Bitencourt, Régis Guidobono, Marli Viapiana, Jurema de Mari, Janice Coelho, Maira Burin, Ida Schwartz, Roberto Giugliani (orient.) (UFRGS).*

As mucopolissacaridoses (MPS) pertencem ao grupo das doenças lisossômicas de depósito, que são doenças genéticas raras, causadas pela ausência de enzimas. Por não serem eliminadas pelo organismo, substâncias acumulam-se e passam a causar distúrbios e o progressivo mau funcionamento físico e/ou mental. Os sintomas podem aparecer nos primeiros meses de vida ou demorar alguns anos. Pessoas com MPS apresentam o acúmulo de glicosaminoglicanos (GAGs), o que causa o quadro clínico da doença. Existem vários tipos de GAGs, mas apenas três estão envolvidos nas MPS: dermatan sulfato, heparan sulfato e queratan sulfato. Dependendo da MPS, há acúmulo de um ou mais GAGs. As MPS são classificadas em: I, II, III, IV, VI, VII e IX. A investigação orientada para MPS começa na urina. O azul de toluidina verifica a excreção aumentada de GAGs através da aplicação de urina em papel Whattman e coloração com azul de toluidina. A dosagem de GAGs quantifica o aumento pela leitura da absorbância da amostra e de uma curva padrão em espectrofotômetro. A cromatografia de GAGs identifica o GAG excretado através da separação dos GAGs em placa de celulose. Conforme os resultados da investigação na urina são realizados os ensaios enzimáticos das suspeitas de MPS. Dados de abril de 2004 até maio de 2006: foram encaminhados para investigação 561 pacientes e possíveis heterozigotos, sendo que 484 (86, 2%) já tiveram a investigação finalizada; 217 casos foram diagnosticados, totalizando uma média de 8, 68 casos por mês. Desses, 58 casos de MPS I, 63 de MPS II, 26 de MPS III, 15 de MPS IV, 52 de MPS VI e 3 de MPS VII. A investigação orientada na urina facilita o diagnóstico de MPS visto que seleciona os possíveis pacientes com MPS e direciona os ensaios enzimáticos. As MPS mais freqüentes no Brasil são as II, I e VI.