

PROCEDÊNCIA MICRORREGIONAL DOS PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSES IDENTIFICADOS PELA REDE MPS BRASIL NO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL

Kamille Kotekeewis, Camila Diehl Padilha, Andressa Federhen, Camila Matzenbacher Bittar, Maira Graeff Burin, Sandra Leistner Segal, Ursula da Silveira Matte, Ida Vanessa Doederlein Schwartz, Roberto Giugliani

Introdução: As Mucopolissacaridoses (MPS) são doenças genéticas causadas pela deficiência de enzimas lisossômicas responsáveis pela degradação de glicosaminoglicanos, com incidência estimada em 1:25.000 nascidos vivos. As manifestações clínicas incluem face característica, hepatoesplenomegalia, comprometimento ósseo, cardíaco e, em alguns casos, neurológico. O diagnóstico, oferecido pela Rede MPS Brasil (RMB), permite um melhor manejo, através de abordagem multiprofissional e, para alguns casos, terapia de reposição enzimática e/ou transplante de medula óssea. **Objetivos:** Descrever a região de procedência dos pacientes com MPS identificados pela RMB no Rio Grande do Sul (RS). **Materiais e métodos:** Levantamento dos casos de MPS diagnosticados pela RMB, com identificação do tipo e da região de procedência. **Resultados e conclusões:** Desde 2004 foram diagnosticados 977 pacientes brasileiros com MPS, sendo 111 (11,4%) procedentes do RS. Os tipos de MPS mais comumente diagnosticados foram MPS I (38/111 pacientes) (34,2%) e MPS II (25/111 pacientes) (22,5%). As principais regiões do RS de procedência dos pacientes foram: Região Metropolitana de Porto Alegre, com 66 pacientes (59,4%) (MPS I 21/66 e MPS II 15/66) e a Região Noroeste Rio-Grandense, com 18 pacientes (16,2%) (MPS II 6/18 e MPS VI 5/18). A maior concentração de pacientes na região metropolitana provavelmente se explica pela maior densidade populacional, embora possa haver uma maior frequência de diagnósticos pela proximidade dos principais centros de referência. O desenvolvimento de centros multiprofissionais para o manejo da doença em outras regiões do estado é importante para o atendimento dos pacientes e de seus familiares.