

f

P 2165

Projeto-piloto de triagem neonatal para MPS VI em uma área de alta incidência no nordeste do Brasil: resultados de 3062 análises

Fernanda Bender; Aline Bochernitsan; Rowena Rubim; Maira Burin; Fabiana Costa-Motta; Tatiana Amorim; Antônio Purificação; Angelina Acosta; Kiyoko Abes Sandes; Roberto Giugliani; Sandra Leistner-Segal - UFRGS

A Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI), causada pela deficiência na atividade da enzima N-acetilgalactosamina 4-sulfatase (ARSB), tem herança autossômica recessiva e apresenta um espectro clínico variável. A MPS VI, uma doença muito rara com frequência inferior a 1 caso por 1 milhão de habitantes, parece ter alta incidência (ao redor de 1:5000) na região do município de Monte Santo, Bahia. O objetivo deste projeto é avaliar a possibilidade de executar nessa região um programa de triagem neonatal para MPS VI, a partir de sangue impregnado em papel filtro (SIPF) e empregando métodos bioquímicos e moleculares. Um programa assim se justifica pelo fato de existir tratamento para essa doença com terapia de reposição enzimática (TRE) e de existirem indicações de melhor prognóstico nos casos tratados precocemente. O programa inclui a medida da atividade de ARSB e análise da mutação p.H178L, que foi a única mutação encontrada nos pacientes com MPS VI de Monte Santo até agora. Nesse trabalho só colocamos os resultados da análise molecular. Analisamos até o momento um total de 3062 amostras, das quais 51 apresentaram a mutação específica em heterozigose. A detecção de portadores através da análise molecular ajudará a estimar a real frequência dessa doença na região, e direcionará o aconselhamento genético para as famílias nas quais a mutação for identificada. O projeto-piloto foi considerado bem sucedido e será continuado, possivelmente ampliando a área de abrangência para os municípios vizinhos. Unitermos: Arilsulfatase B; Mucopolissacaridose tipo VI; Triagem Neonatal