

TRIGEM NEONATAL PARA MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VI EM UMA REGIÃO COM ALTA INCIDÊNCIA DA DOENÇA

FERNANDA BENDER; COSTA-MOTTA FABIANA MOURA; BURIN MAIRA GRAEFF; GIUGLIANI ROBERTO; ACOSTA ANGELINA XAVIER; AMORIM TATIANA; LEISTNER-SEGAL SANDRA

A Mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI), causada pela deficiência na atividade da enzima n-acetilgalactosamina 4-sulfatase (ARSB), tem herança autossômica recessiva e apresenta uma sintomatologia que varia de leve a grave. A partir da descrição da primeira mutação por Wicker et al. (1991), uma série de outras mutações foram identificadas. com 120 mutações no gene ARSB atualmente (HGMD; Litjens & Hopwood, 2001; Karageorgos et al., 2004, 2007; Petry et al., 2003, 2005). A MPS VI é uma doença rara que parece ter alta incidência (1:5000) na região do município de Monte Santo, Bahia. O objetivo é avaliar a possibilidade de executar um programa de triagem neonatal para MPS VI, empregando métodos bioquímicos e moleculares, em Monte Santo, região de alta incidência da doença. Para a análise bioquímica está sendo realizada dosagem da enzima ARSB e para o teste molecular está sendo realizado PCR e RFLP para a análise da mutação p.H178L, encontrada nos pacientes de Monte Santo em homozigose e descrita por Karageorgos et al.(2007). Ambos os testes são realizados em amostras de sangue em papel filtro. A mostra deste estudo envolve 800 recém-nascidos de Monte Santo. As análises estão sendo realizadas no Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo e no Laboratório de Genética Molecular, do SGM/HCPA, reconhecido como centro de referência nacional e internacional para doenças lisossômicas de depósito, principalmente para as MPSs. Até o momento, foi realizada uma padronização para extração de DNA, e as análises bioquímicas e moleculares encontram-se em andamento. Os resultados positivos serão comunicados para uma equipe local previamente treinada e capacitada para prestar o aconselhamento genético considerando a possibilidade de tratamento dos pacientes detectados.