

FIND: A importância de um diagnóstico

Paulo Gaspar¹, Sandra Alves², Elisa Leão Teles³, Laura Vilarinho¹

1 – Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), Porto, Portugal; 2 – Departamento de Investigação e Desenvolvimento, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), Porto, Portugal; 3 – Secção de Doenças Hereditárias do Metabolismo da Sociedade Portuguesa de Pediatria (SDHM.SPP), Porto, Portugal

As doenças hereditárias de metabolismo constituem um grupo vasto e diverso de patologias genéticas, com apresentação clínica heterogénea e de diagnóstico difícil, no qual se incluem as Doenças Lisossomais de Sobrecarga (DLS). As Mucopolissacaridoses (MPS) são um sub-grupo de DLS, causadas por deficiências em enzimas lisossomais, que catalisam a degradação dos glicosaminoglicanos (também designados GAGs ou mucopolissacarídeos), que se acumulam nos lisossomas de diferentes órgãos e tecidos. As MPS têm apresentação multissistémica, com diferentes graus de gravidade, e com consequente evolução variável. A nível neurológico, destaca-se o atraso psicomotor, deterioração cognitiva e alterações do comportamento (1, 2).

Sendo patologias de apresentação variável e consequentemente de diagnóstico difícil, o objectivo do projecto FIND, resultante de parceria da SDHM.SPP na vertente científica e do INSA na vertente laboratorial é, por um lado alertar o clínico para sinais e sintomas de risco e por outro disponibilizar uma ferramenta de diagnóstico que conduza: i) à identificação atempada de casos de MPS na população pediátrica sintomática; ii) à determinação da sua prevalência nesse mesmo grupo; iii) ao encaminhamento destes doentes para um tratamento específico, o mais precocemente possível.

O diagnóstico das diferentes MPS, é efectuado através do doseamento enzimático em gota de sangue seco, com identificação da enzima deficiente, responsável pela patologia. Em casos de deficiência enzimática, a mesma é confirmada em leucócitos e/ou fibroblastos, acompanhado pelo estudo molecular e pela quantificação/identificação dos glicosaminoglicanos acumulados.

O projecto FIND, devido à forma fácil e económica de obtenção de amostra (em sangue), associada à baixa quantidade necessária para a análise, coloca à disposição dos clínicos, um óptimo meio para a identificação e caracterização de casos sintomáticos de MPS em idade pediátrica.

1) Futerman AH, van Meer G: The cell biology of lysosomal storage disorders. *Nat Rev Mol Cell Biol* 2004, 5:554–65. ; 2) Lampe C, Bellettato CM, Karabul N, Scarpa M. Mucopolysaccharidoses and other lysosomal storage diseases. *Rheum Dis Clin North Am*. 2013 May;39(2):431-55.