

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 (GAGs). As MPS manifestam-se com sinais/sintomas de envolvimento multissistémico, com diferentes graus de gravidade e de evolução clínica diversa.

Sendo patologias de apresentação variável e conseqüentemente 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 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 da determinação enzimática em gota de sangue seco, com identificação da enzima deficiente, responsável pela patologia. A deficiência é depois confirmada em nova amostra, pelo estudo molecular e pela quantificação/identificação dos GAGs acumulados.

O projecto FIND, devido à forma fácil e económica de obtenção de amostra em sangue seco, 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.