

## **Poster FIND: A importância de um diagnóstico**

### **Introdução e Objectivos**

As Doenças Lisossomais de Sobrecarga (DLs) são um grupo vasto e diverso de patologias genéticas, no qual se incluem as Mucopolissacaridoses (MPSs). As MPSs, causadas por deficiências enzimáticas, têm uma apresentação multissistémica, com diferentes graus de gravidade, consequência da acumulação lisossomal de glicosaminoglicanos (também designados GAGs ou mucopolissacarídeos). Sendo patologias de diagnóstico difícil, o objectivo do estudo FIND, resultante de parceria da Secção das Doenças Hereditárias de Metabolismo – Sociedade Portuguesa de Pediatria e Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge é disponibilização de uma ferramenta de diagnóstico para as MPS, através da determinação da actividade enzimática em gota de sangue seco. Devido à especificidade do método usado associado à pequena quantidade de amostra necessária, será então possível estimar a verdadeira prevalência destas patologias no grupo pediátrico de risco.

### **Métodos**

O estudo FIND, trata-se de uma ferramenta que viabiliza o diagnóstico atempado de MPS. O pediatra, perante uma suspeita de MPS, solicita o envio de um KIT de diagnóstico através do e-mail [project.find@gmail.com](mailto:project.find@gmail.com), fornecendo os seus dados e morada para onde os Kits devem ser enviados. Cada Kit contém o cartão para recolha de amostra, requisição da análise, instruções de colheita e quadro com os sintomas que o doente pode apresentar. Após colhida amostra no cartão apropriado e do formulário preenchido, a amostra é enviada para o Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética, Departamento de Genética Humana, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto, Portugal. Após a recepção da amostra, o diagnóstico de 6 MPS, é efetuado através da determinação enzimática em gota de sangue seco, com identificação da enzima deficiente, responsável pela patologia. Em presença de um caso positivo, o resultado é confirmada em nova amostra, pelo estudo molecular e pela quantificação/identificação dos respectivos GAGs acumulados. O doente identificado é então encaminhado para um centro de referência para acompanhamento

### **Resultados**

Até ao momento, foram recebidos 16 Kits dos 47 distribuídos por todo o país. A maioria das amostras eram provenientes do Norte de Portugal. Todas as amostras vinham acompanhadas por uma breve história clínica do paciente e pelo respectivo pedido clínico. Os principais sintomas que conduziram os clínicos a uma suspeita de MPS, encontram-se representados na Figura 1, onde se destaca as “Fácies grosseiras” como principal sinal de alerta. A idade dos doentes recebidos neste estudo encontra-se compreendida entre 1 mês e 15 anos de idade. Até ao momento, ainda não foram encontrados casos positivos. No entanto, um dos pacientes estudados, apresenta um incremento nas actividades enzimáticas, sendo suspeito de uma Mucopolissacaridose. Este doente encontra-se em estudo.

## **Conclusão**

O Projecto FIND, devido à forma fácil e económica de obtenção de amostra, 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 MPSs em idade pediátrica. Esta ferramenta, vai permitir aos pediatras:

- i) a identificação de casos de MPS na população pediátrica sintomática;
- ii) à determinação da sua prevalência no mesmo grupo;
- iii) ao encaminhamento destes doentes para um tratamento específico, o mais precocemente possível.