



## Mucopolissacaridoses I, II e VI: Estudo epidemiológico comparativo entre as Regiões Nordeste (NE), Sudeste (SE) e Sul (S) do Brasil

Garcia, Deisy Ternes; Federhen, Andressa; Himus, Tiago; Silva, Renata Fernandes da; Giugliani, Roberto; Schwartz, Ida; Equipe da Rede MPS Brasil.

Serviço de Genética Médica, HCPA, e Departamento de Genética, UFRGS, Porto Alegre, RS

A Rede MPS Brasil é uma união de centros brasileiros, fomentada pela iniciativa privada e por agências governamentais, que visa à promoção do diagnóstico e do tratamento das mucopolissacaridoses (MPS) no Brasil. O Centro Coordenador da Rede (Serviço de Genética Médica/HCPA; Departamento de Genética/UFRGS) recebe, desde 2004, amostras de pacientes brasileiros com suspeita de MPS, oriundos de todo o país, e realiza a investigação diagnóstica sem ônus para o paciente/familiar/médico assistente. Estima-se que 95% dos pacientes brasileiros com diagnóstico de MPS estejam registrados na Rede. Os dados da Rede MPS Brasil indicam que a MPS do tipo II é a mais prevalente no País, seguido pelas MPS I e VI. Além disso, evidencia-se um gradiente Sul-Nordeste quanto à distribuição relativa da MPS I (mais freqüente no Sul e Sudeste) e da MPS VI (mais freqüente no Nordeste e Sudeste) (Figura 1).

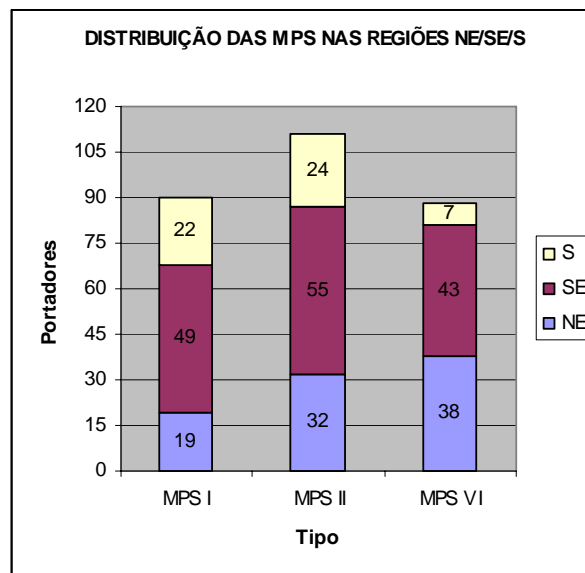


Figura 1 – Distribuição dos pacientes com MPS I (n=90), II (n=111) e VI (n=88) nas regiões Sul (S), Sudeste (SE) e Nordeste (NE) do Brasil.

Este trabalho teve como objetivo identificar fatores determinantes da epidemiologia das MPS I, MPS II e MPS VI nas regiões Sul (S), Sudeste (SE) e Nordeste (NE) do Brasil. Os outros tipos de MPS, assim como as demais regiões brasileiras, não foram analisados por estarem sub-representados na amostra da Rede MPS Brasil.

Duzentos e oitenta e nove pacientes com MPS I (n=90), II (n= 111) e VI (n= 88), oriundos do NE, SE e S do País, foram registrados na Rede MPS Brasil de 2004 (início da Rede) até dezembro/2007. Estes pacientes foram analisados quanto à naturalidade, idade ao diagnóstico, consangüinidade parental, recorrência familiar e na irmandade.



## XVI Encontro de Geneticistas do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, de 27 à 29 de julho de 2008

### Resultados:

**MPS I** (número de famílias não-relacionadas: 84; número de pacientes/família: 1,07; mediana de idade ao diagnóstico em anos: 4,1; consangüinidade parental: 9/84 ou 10,7%; recorrência familiar: 6/84 ou 7,1%): **NE** - 19/90 (21,1%) pacientes oriundos de 16 famílias, sendo que nenhuma família apresenta consangüinidade parental; a mediana de idade ao diagnóstico foi de 6 anos e 1 mês. **SE** - 49/90 (54,4%) pacientes oriundos de 48 famílias, sendo 7/48 (14,6%) consangüíneos; a mediana de idade ao diagnóstico foi de 4 anos e 3 meses. **S** - 22/90 (24,4%) pacientes oriundos de 20 famílias, sendo 2/20 (10%) casais consangüíneos; a mediana de idade ao diagnóstico foi de 2 anos e 4 meses.

**MPS II** (número de famílias não-relacionadas: 95; número de pacientes/família: 1,16; mediana de idade ao diagnóstico em anos: 7,2; consangüinidade parental: 3/95 ou 3,1%; recorrência familiar: 24/95 ou 25,3%): **NE** - 32/111 (28,8%) pacientes oriundos de 25 famílias, sendo 1/25 (4%) consangüínea; a mediana de idade ao diagnóstico foi de 9 anos e 1 mês. **SE** - 55/111 (49,5%) pacientes oriundos de 49 famílias, sendo 1/49 (2%) consangüíneo; a mediana de idade ao diagnóstico foi de 6 anos e 11 meses. **S** - 24/111 (21,6%) pacientes oriundos de 21 famílias, sendo 1/21 (4,8%) consangüíneo; a mediana de idade ao diagnóstico foi de 6 anos e 9 meses.

**MPS VI** (número de famílias não-relacionadas: 67; número de pacientes/família: 1,31; mediana de idade ao diagnóstico em anos: 4,8; consangüinidade parental: 8/67 ou 11,9%; recorrência familiar: 22/67 ou 32,8%): **NE** - 38/88 (43,2%) pacientes oriundos de 26 famílias, sendo 6/26 (23,1%) consangüíneos; a mediana de idade ao diagnóstico foi de 6 anos e 4 meses. **SE** - 43/88 (48,9%) pacientes oriundos de 36 famílias, sendo 1/35 (2,8%) consangüíneo; a mediana de idade ao diagnóstico foi de 4 anos e 4 meses. **S** - 7/88 (7,9%) pacientes oriundos de 6 famílias, sendo 1/6 (16,7%) consangüínea; a mediana de idade ao diagnóstico foi de 2 anos e 8 meses.

Considerando a amostra total analisada, foram encontrados 33 casos de recorrência na irmandade: 6 na MPS I, 15 na MPS II e 12 na MPS VI. Destas recorrências, houve apenas um caso em que o nascimento do segundo afetado foi posterior ao diagnóstico do caso índice. Os casos com recorrência na irmandade apresentaram idade mais elevada ao diagnóstico do que os casos sem recorrência ( $p < 0,05$ ).

### Discussão/conclusões:

A freqüência elevada de MPS II, assim como a sua distribuição relativamente homogênea nas regiões brasileiras, parece ser explicada pelo seu padrão de herança (única com herança recessiva ligada ao X), pelo diagnóstico mais tardio dos pacientes (talvez também reflexo do predomínio de formas atenuadas) e pela elevada taxa de recorrência familiar. O gradiente Nordeste-Sul da MPS VI parece ser explicado pela maior recorrência familiar e pela elevada taxa de consangüinidade parental apresentada pelas famílias com MPS VI no Nordeste; e pelo predomínio de colonização européia no Sul (a MPS I é mais freqüente que a MPS VI em países europeus e de colonização anglo-saxônica).

Os dados obtidos também indicam que a mediana de idade ao diagnóstico das MPS I, II e VI é elevada nas três regiões brasileiras analisadas, sendo o Nordeste a região onde os pacientes são diagnosticados mais tardiamente. A elevada idade ao diagnóstico é um dos fatores implicados na alta taxa de recorrência de MPS observada nas irmandades, sendo passível de modificação por meio da facilitação do acesso aos métodos diagnósticos e ao aconselhamento genético. Acredita-se, portanto, que a implantação de um sistema eficiente de informação, aconselhamento genético e diagnóstico específico para as MPS, como a Rede MPS Brasil, possa contribuir para um melhor manejo dessas doenças em nosso País.

Fontes de Financiamento: CNPq, Rede MPS Brasil, L'oreal, ABC, HCPA, Genzyme, Shire.