

INsight

Mucopolissacaridose tipo II na América Latina

As mucopolissacaridoses (MPS) são doenças genéticas causadas por deficiências específicas de enzimas lisossomais, levando à acumulação de glicosaminoglicanos (GAGs) - longas cadeias de açúcares (hidratos de carbono) em cada uma das nossas células - na matriz extracelular e células, e subsequentemente comprometendo os tecidos e levando ao mau funcionamento dos órgãos. Actualmente, as MPS são categorizadas em sete tipos clínicos (e numerosos subtipos) de acordo com a enzima lisossomal específica afectada, levando a fenótipo, gravidade e padrões de progressão variáveis entre os tipos de MPS.

A MPS tipo II (também chamada síndrome de Hunter) é causada pela falta da enzima iduronato sulfatase. Este tipo clínico é a única doença de MPS em que só a mãe pode passar o gene defeituoso a um filho (doença recessiva ligada ao cromossoma X). A doença é quase exclusivamente encontrada em jovens do sexo masculino.

Na América Latina, a realidade da MPS tipo II é diferente da encontrada nos EUA e na Europa. A incidência na América Latina oscila entre 0,69 e 1,19 casos em 100.000 nascidos vivos. Além disso, a sensibilização na América Latina para esta doença é reduzida e a gestão dos doentes, bem como o diagnóstico precoce, são ainda um grande desafio na região. Embora outros países da América Latina enfrentem grandes necessidades não satisfeitas e obstáculos para lidar com a MPS tipo II, o Brasil é hoje uma referência na região devido à sua crescente experiência em lidar com a doença. Uma fonte próxima refere: "*Em Porto Alegre (Brasil), a Casa Hunter e o Instituto de Genética para Todos estão a construir um centro que irá melhorar o diagnóstico precoce, o desenvolvimento da terapia genética e a gestão dos doentes por uma equipa multidisciplinar*".

No Brasil, a MPS tipo II é o tipo clínico mais comum, sendo responsável por aproximadamente 30-40% das doenças MPS. Desde 2000 até 2020, foram diagnosticados 400 doentes no Brasil, com uma incidência de 10-15 por ano. Na Colômbia, a MPS tipo II é também a doença mais frequente, enquanto na Argentina e no México não é esse o caso, onde no México a MPS tipo IV é a mais comum.

Enquanto a maioria dos casos MPS tipo II são conhecidos no Brasil, em outros países da América Latina isso não acontece. Um especialista mencionou que no Peru "*a maioria dos casos não são diagnosticados*", enquanto no Chile "*há falta de laboratórios especializados para realizar o teste genético*" e na Colômbia "*o teste genético é muito caro*". A mesma fonte mencionou o Brasil como uma referência informal no diagnóstico, afirmando que "*alguns países da América Latina enviam ao Brasil amostras de doentes para serem realizados os testes genéticos para diagnóstico*".

Embora o diagnóstico da doença MPS tipo II seja um grande problema para a maioria dos países da América Latina, existem outros obstáculos a ultrapassar. Em alguns países da América Latina, não há acesso ao tratamento. Além disso, uma fonte mais próxima mencionou a falta de apoio à família e ao doente "*a sobrecarga na família é muito elevada. O tratamento exige presenças semanais nos centros especializados. Para aqueles que vivem fora dos centros de tratamento especializados, a logística e o impacto financeiro na família é enorme*". Além disso, o tratamento precisa de ser seguido por uma equipa multidisciplinar, como diz a fonte, "*o tratamento é geralmente coordenado pelo geneticista, mas os doentes passam por um envolvimento de múltiplos órgãos e precisam de uma equipa multidisciplinar composta por neurologista, cardiologista, fisioterapeuta e outros profissionais especializados*".

Referencias

- Giugliani, Roberto et al (2014), "Guidelines for diagnosis and treatment of Hunter Syndrome for clinicians in Latin America," *Genetics and Molecular Biology*, 37 (2), 315–29.
- Khan, Shaikat A. et al (2017), "Epidemiology of mucopolysaccharidoses," *Molecular Genetics and Metabolism*, 121 (3), 227–40.
- Office of Communications and Public Liaison (2019), "Mucopolysaccharidoses Fact Sheet," NIH Publication No. 19-NS-5115, (consultado a 10 de março de 2021), [disponível em <https://www.ninds.nih.gov/Disorders/Patient-Caregiver-Education/Fact-Sheets/Mucopolysaccharidoses-Fact-Sheet>].

LatM – Life Science Consultants has a key focus in Latin America

To know more about this topic please contact through:
<https://latam.bio/>

Miguel Ferreira
miguelferreira@latam.bio