

PERFIL BIOQUÍMICO PARA DOENÇAS LISOSSÔMICAS

GAUCHER

POMPE

FABRY

MPS 1



sabin
MEDICINA DIAGNÓSTICA

Perfil Bioquímico para Doenças Lisossômicas

Triagem Neonatal

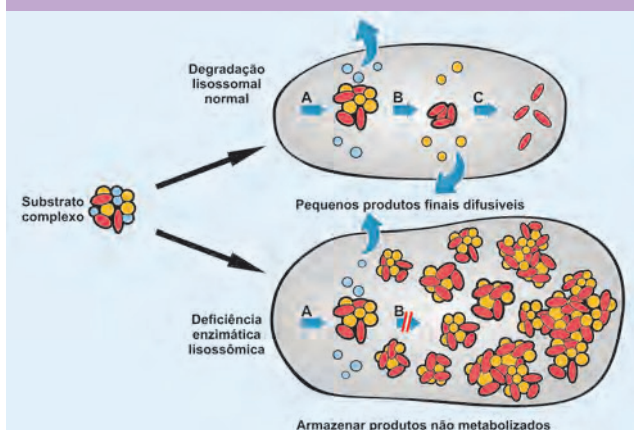
O objetivo do teste de triagem neonatal é detectar se o recém-nascido possui uma probabilidade elevada de apresentar determinada patologia investigada no Teste do Pezinho.

Um resultado positivo não significa que o recém-nascido tenha a doença, indica apenas que existe a necessidade de continuar a investigação para excluir ou confirmar o diagnóstico.

Recém-nascidos portadores de doenças investigadas na triagem neonatal podem apresentar aspecto saudável ao nascimento. Os sintomas podem surgir mais tarde mesmo que na família não haja casos anteriores de doenças congênitas ou hereditárias.

Esse perfil bioquímico para doenças lisossômicas é realizado por espectrometria de massas em tandem e possibilita a identificação precoce de quatro doenças.

A identificação precoce das Doenças de depósito lisossômico permite ao médico assistente a introdução da conduta terapêutica mais adequada para cada caso e o estudo molecular permite identificar a mutação para a realização do aconselhamento genético familiar.



Doenças Lisossômicas

Compreendem uma gama de patologias caracterizadas pelo acúmulo de substrato no interior dos lisossomos. Esse acúmulo ocorre devido a mutações nos genes que codificam as enzimas envolvidas no processo de digestão intracelular, acarretando uma disfunção metabólica.

Doenças investigadas

Doença de Gaucher

Descrição

É uma doença de depósito lisossômico (DDL), causada por mutações no gene *GBA*, caracterizada pela deficiência da enzima beta-glicocerebrosidase ou beta-glicosidase, resultando no acúmulo de cerebrosídeos. A doença possui padrão de herança autossômica recessiva e apresenta manifestação clínica com sintomas e gravidade variados.

O exame recomendado para investigação da doença é o ensaio enzimático da beta-glicocerebrosidase. Resultados com redução da atividade enzimática devem ser encaminhados para o estudo molecular do gene *GBA*.

Considerações clínicas

As principais manifestações clínicas da doença de Gaucher são decorrentes da infiltração de células de Gaucher em diversos órgãos, promovendo acometimento hematológico (anemia, plaquetopenia), visceral (hepatomegalia, esplenomegalia) e esquelético (dor óssea, osteopenia), além do acometimento neurológico presente em algumas formas da doença.

Doença de Pompe

Descrição

É uma doença de depósito lisossômico (DDL), causada por mutações no gene *GAA*, caracterizada pela deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida que resulta em acúmulo progressivo de glicogênio, principalmente nos lisossomos das células musculares. A condição possui padrão de herança autossômica recessiva e apresenta manifestação clínica variada.

Os exames sugeridos para investigação da doença são o ensaio enzimático da alfa-glicosidase ácida e avaliação para cardiomiopatia, enzimas CK, LDH, AST, ALT. Resultados com redução da atividade enzimática da alfa-glicosidase ácida devem ser encaminhados para o estudo molecular do gene *GAA*.

Considerações clínicas

A apresentação clínica da doença de Pompe varia de um progresso rápido na forma infantil, podendo ser letal se não tratada, para formas progressivas mais lentas com o passar do tempo. Todas as formas são eventualmente associadas a fraqueza muscular progressiva e insuficiência respiratória. A miocardiopatia está associada quase que exclusivamente à forma infantil.

Doença de Fabry

Descrição

É uma doença de depósito lisossômico (DDL), causada por mutações no gene *GLA*, caracterizada pela deficiência da enzima alfa-galactosidase A e acúmulo progressivo de globotriaosilceramida (GL-3) nos lisossomos das células. A condição possui padrão de herança ligada ao cromossomo X. O exame recomendado para investigação da doença no sexo masculino é o ensaio enzimático da alfa-galactosidase A. Resultados com redução da atividade enzimática devem ser encaminhados para o estudo molecular do gene *GLA*. Pacientes do sexo feminino devem realizar o estudo molecular do gene *GLA*.

Considerações clínicas

As manifestações clínicas mais importantes da doença incluem comprometimento renal, cardiomiopatia hipertrófica e alterações do sistema nervoso central (SNC).

Mucopolissacaridose tipo 1 (MPS 1)

Descrição

É uma doença de depósito lisossômico (DDL) causada por mutações no gene *IDUA*, caracterizada pela deficiência da enzima alfa-L-iduronidase, que resulta em acúmulo progressivo de glicosaminoglicanos (GAGs) nos lisossomos das células. A doença possui padrão de herança autossômica recessiva e apresenta manifestação clínica variada.

O exame recomendado para investigação da doença é o ensaio enzimático da alfa-L-iduronidase. Resultados com redução da atividade enzimática devem ser encaminhados para o estudo molecular do gene *IDUA*.

Considerações clínicas

Os sintomas começam geralmente nos primeiros anos de vida onde pode ser observada hepatoesplenomegalia, atraso do desenvolvimento, deformidades ósseas e cardiopatias.

Perfil Bioquímico para Doenças Lisossômicas

Indicação

Teste complementar para triagem neonatal

Doenças Investigadas

- Doença de Gaucher
- Doença de Pompe
- Doença de Fabry
- Mucopolissacaridose tipo 1 (MPS 1)

Metodologia

Espectrometria de massas em tandem (LC-MS/MS)

Tipo de amostra

Sangue em papel filtro

Coleta

- Pode ser colhido simultaneamente com a triagem neonatal.
- Não é necessário aguardar o início da amamentação.
- Em caso de transfusão sanguínea coletar após 7 dias.
- Pode ser colhido em qualquer unidade.

Como solicitar

Perfil de doenças Lisossômicas

The image shows a screenshot of a laboratory request form titled 'Perfil de doenças Lisossômicas'. The form is divided into two main columns: 'GRUPOS DE EXAMES' and 'SOLICITAÇÃO INDIVIDUAL DE DOENÇAS'. Under 'GRUPOS DE EXAMES', there are checkboxes for 'Básico DLE', 'Ampliado DLE', 'Plus DLE', 'Master DLE', 'COMPLETO DLE', and 'Perfil Tandem Quantitativo'. The 'Perfil Tandem Quantitativo' option is selected with a checkmark. Under 'SOLICITAÇÃO INDIVIDUAL DE DOENÇAS', there are checkboxes for various conditions including PKU - Fenilcetonúria, Aminoacidopatias, Hipotireoidismo, Hipotireoidismo + TSH, Hipertensão Adrenal + 17OHP, Fibrose Cística + sFT, Hemoglobopatias, Anemia, AIDS + anti HIV 1 e 2, Toxoplasmoses, Rubéola, Citomegalovirose, Sífilis, Doença de Chagas, X-ALD - Adrenoleucodistrofia, Pompe, Gaucher, and Doença de Fabry. The form also includes fields for 'Código', 'Data', 'Fórmula lática', 'Control', 'Data do envio p/ o DLE', and 'ETIQUETA DLE CÓDIGO DE CLIENTE'. The name 'SCID. AGAMA' is visible at the bottom.

Resultado

Qualitativo



www.sabin.com.br

