



CASA HUNTER

## TRIAGEM NEONATAL

**Audiência Pública – PL 7374/2014  
Câmara dos Deputados**

05/12/2017

**Dr José Franco  
Médico Geneticista e Pediatra  
Professor PUC Campinas e Consultor Médico da Casa Hunter**

# A IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM NEONATAL



**Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN):** Portaria GM/MS nº 822, de 6 de junho de 2001 e Portaria GM/MS nº 2.829, de 14 de dezembro de 2012, que estabeleceram ações de triagem neonatal em fase pré-sintomática em todos os nascidos vivos, acompanhamento e tratamento das crianças detectadas nas redes de atenção do SUS, em relação às seguintes doenças: [fenilcetonúria](#), [hipotireoidismo congênito](#), [doença falciforme](#) e [outras hemoglobinopatias](#), [fibrose cística](#), [hiperplasia adrenal congênita](#) e [deficiência de biotinidase no alvo do programa](#).

# A TRIAGEM NEONATAL



## **Critérios para inclusão de doenças no PNTN**

História natural da doença ;

Identificação da doença antes das manifestações clínicas;

A possibilidade de tratamento em estágio precoce deve trazer maiores benefícios;

Existência de um teste adequado para o diagnóstico em estágio precoce,;

A incidência da doença;

O custo-benefício da triagem populacional;

Aceitação por parte da população.

Principles and practice of screening for disease / J. M. G. Wilson, G. Jungner.  
Authors: Wilson, James Maxwell Glover · Jungner, Gunnar · World Health  
Organization. Issue Date: 1968. Publisher: Geneva



# A IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM NEONATAL(TN)



Neonatos de aparência saudável podem ser portadores **de doenças graves** que, sem o devido tratamento, podem evoluir para o óbito ou para complicações **clínicas permanentes** e **extremamente graves**”.

“ é um conjunto de ações **preventivas**, responsável por identificar precocemente indivíduos com doenças genéticas, metabólicas, como os erros inatos do metabolismo”.

# Doenças Raras

Genéticas

Erros Inatos do Metabolismo



Doenças cobertas pelo Teste de Triagem Neonatal

# Teste do Pezinho – Brasil vs Am. Latina



**Table 5 – Program demographics and screened conditions in Latin American screening programs.**

| Jurisdiction        | Program Demographics                  |                                   |   |  |                                  | Screened Conditions     |                           |                 |              |                           |                                |                        |                 |                 |                            |                                |                        |                    |               |   |
|---------------------|---------------------------------------|-----------------------------------|---|--|----------------------------------|-------------------------|---------------------------|-----------------|--------------|---------------------------|--------------------------------|------------------------|-----------------|-----------------|----------------------------|--------------------------------|------------------------|--------------------|---------------|---|
|                     | <sup>a</sup> Population (x 1000) 2012 | <sup>a</sup> Births (x 1000) 2012 | <sup>a</sup> Infant (<1 yr) Mortality Rate (per thousand) | <sup>a</sup> Life Expectancy at Birth 2012 | Year Screening Began             | Screening Coverage 2014 | Congenital Hypothyroidism | Phenylketonuria | Galactosemia | Maple Syrup Urine Disease | Congenital Adrenal Hyperplasia | Biotinidase Deficiency | Cystic Fibrosis | GFAP Deficiency | Tandem Mass Spectrometry   |                                |                        | Hemoglobinopathies | Toxoplasmosis |   |
|                     |                                       |                                   |   |  |                                  |                         |                           |                 |              |                           |                                |                        |                 |                 | Other Amino Acid Disorders | Fatty Acid Oxidation Disorders | Organic Acid Disorders |                    |               |   |
| Argentina           | 41,087                                | 695                               | 13  | 76   | Regional 1995<br>National 2006   | ~90%                    | •                         | •               | •            | §                         | •                              | •                      | §               |                 | †                          | •†                             | †                      |                    |               |   |
| Bolivia             | 10,496                                | 273                               | 33  | 67   | Private 2008<br>Public 2009      | ~20%                    | •                         | †               |              |                           | †                              |                        | †               |                 |                            |                                |                        |                    |               |   |
| Brazil              | 198,656                               | 3,009                             | 13  | 74   | National 2001<br>(regionalized)  | >83%                    | •                         | •               | †            | †                         | •                              | •                      | †               | †               | †                          | †                              | †                      | •                  | †             | † |
| Chile               | 17,465                                | 246                               | 8   | 80   | National 1992                    | >99%                    | •                         | •               | †            | †                         | †                              | †                      | †               | †               | †                          | †                              | †                      |                    |               |   |
| Colombia            | 47,704                                | 912                               | 15  | 74   | National 2000<br>(decentralized) | >80%                    | •                         | †               | †            |                           | †                              | †                      | †               |                 | §†                         | §†                             | §†                     | §†                 |               |   |
| Costa Rica          | 4,805                                 | 74                                | 9   | 80   | National 1990                    | >98%                    | •                         | •               | •            | •                         | •                              | •                      |                 |                 | •                          | •                              | •                      | •                  |               |   |
| Cuba                | 11,271                                | 108                               | 4   | 79   | National 1986<br>(decentralized) | >99%                    | •                         | •               | •            |                           | •                              | •                      |                 |                 |                            |                                |                        |                    |               |   |
| Dominican Republic  | 10,277                                | 218                               | 23  | 73   | No organized Program             | ~1%                     | †                         | †               | †            |                           |                                |                        |                 | †               | †                          | †                              | †                      | †                  |               |   |
| Ecuador             | 15,492                                | 328                               | 20  | 76   | National 2011<br>Regional 2008   | >90%                    | •                         | •               | •            |                           | •                              |                        |                 |                 |                            |                                |                        |                    |               |   |
| El Salvador         | 6,297                                 | 128                               | 14  | 72   | Discontinued - funding           | NA                      | (§)                       |                 |              |                           |                                |                        |                 |                 |                            |                                |                        |                    |               |   |
| Guatemala           | 15,083                                | 474                               | 27  | 72   | National 2003<br>(limited)       | ~1%                     | •                         | §               |              |                           | §                              |                        |                 |                 |                            |                                |                        |                    |               |   |
| Haiti               | 10,174                                | 265                               | 57  | 66   | No Data                          | NA                      |                           |                 |              |                           |                                |                        |                 |                 |                            |                                |                        |                    |               |   |
| Honduras            | 7,936                                 | 208                               | 19  | 74   | No organized activities          | NA                      |                           |                 |              |                           |                                |                        |                 |                 |                            |                                |                        |                    |               |   |
| Mexico              | 120,847                               | 2,269                             | 14  | 77   | National 1995                    | >80%                    | •                         | •               | •            |                           | •                              | •                      | §               |                 | §                          | §                              | §                      | §                  |               |   |
| Nicaragua           | 5,992                                 | 139                               | 21  | 75   | Regional 2005                    | >86%                    | •                         |                 |              |                           |                                |                        |                 |                 |                            |                                |                        |                    |               |   |
| Panama              | 3,802                                 | 75                                | 16  | 77   | National 2007                    | >75%                    | •                         | •               | •            |                           | •                              |                        |                 | •               |                            |                                |                        |                    |               |   |
| Paraguay            | 6,687                                 | 160                               | 19  | 72   | National 2004                    | >60%                    | •                         | •               | †            |                           | †                              | †                      | •               |                 |                            |                                |                        |                    |               |   |
| Peru                | 29,988                                | 600                               | 14  | 75   | Public 2004<br>Private 2006      | ~20%                    | •                         | •               | •            |                           | •                              | †                      | †               |                 |                            |                                |                        |                    |               |   |
| Uruguay             | 3,395                                 | 49                                | 6   | 77   | National 2012                    | >99%                    | •                         | •               | •            | •                         | •                              | •                      |                 |                 | §                          | §                              | §                      | §                  |               |   |
| Venezuela           | 29,955                                | 601                               | 9   | 74   | National 1999<br>(regionalized)  | ~70%                    | •                         | •               | §            |                           | †                              | §                      | †               |                 | †                          | †                              | †                      | †                  | §             |   |
| Totals <sup>b</sup> | 597,409                               | 10,831                            |   |  |                                  |                         | 16                        | 12              | 8            | 2                         | 9                              | 5                      | 3               | 1               | 1                          | 2                              | 1                      | 3                  |               |   |

• Indicates offered to all by national or regional NBS program  
 § Indicates pilot testing, testing offered by request, or offered only in some regional NBS programs (i.e. not available to all)  
 † Indicates offered exclusively in the private sector  
 ‡ Indicates offered as selective (optional) screening  
<sup>a</sup> <http://www.unicef.org/sowc2014/numbers/documents/english/EN-FINAL%20Tables%201-14.pdf> (accessed 1/12/15)  
<sup>b</sup> Totals counted only for nationwide implemented program for this condition



Current status of newborn screening worldwide: 2015

Bradford L. Therrell, PhD<sup>a,b,\*</sup>, Carmencita David Padilla, MD, MAHPS<sup>c,d</sup>, J. Gerard Loeber, PhD<sup>e</sup>, Issam Kneisser, PhD<sup>f</sup>, Amal Saadallah, PhD<sup>g</sup>, Gustavo J.C. Borrajo, PhD<sup>h</sup>, and John Adams, BA<sup>i</sup>



# Teste do Pezinho – EUA



**Table 1 – Program demographics and screened conditions in the U.S. newborn screening programs.**

| Jurisdiction         | Program Demographics  |   |  | Conditions Included in Current Newborn Screening Requirements<br>(Note: All states screen for PKU, CF, GAL, Hb, CAH, BIC, CF – not shown in table) |                                       |                             |                             |                             |                             |                               |                                |                                |                                |                                |                                |                                |                           |          |                 |                                      |
|----------------------|---|---|--|--|---------------------------------------|-----------------------------|-----------------------------|-----------------------------|-----------------------------|-------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|---------------------------|----------|-----------------|--------------------------------------|
|                      | <sup>a</sup> Population (X 1000) (April 1, 2010) <sup>a</sup> Census Data | <sup>b</sup> Births (x 1000) (2013) Latest Official Count Available | <sup>c</sup> Date Required Screening Began | <sup>d</sup> Report Specimens Required – All or Age at Time of Collection  | Tandem Mass Spectrometry <sup>e</sup> |                             |                             |                             |                             |                               | Lysosomal Storage Disorders    |                                |                                |                                |                                |                                | Point-of-care             |          |                 |                                      |
|                      |   |   |  |  | 4 Cues Amino Acid Disorders           | 5 Cues Amino Acid Disorders | 6 Cues Amino Acid Disorders | 7 Cues Amino Acid Disorders | 8 Cues Amino Acid Disorders | 9 Cues Organic Acid Disorders | 10 Cues Organic Acid Disorders | 11 Cues Organic Acid Disorders | 12 Cues Organic Acid Disorders | 13 Cues Organic Acid Disorders | 14 Cues Organic Acid Disorders | 15 Cues Organic Acid Disorders | 16 Other MS/MS Detectable | 17 TcALP | 18 Hearing Loss | 19 Critical Congenital Heart Disease |
| Alabama              | 4,780   | 57  | 1965                                       | \$150.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Alaska               | 710   | 11  | 1965                                       | \$ 30.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Arizona              | 6,392   | 87  | 1979                                       | \$ 30.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Arkansas             | 2,916   | 37  | 1967                                       | \$ 49.25   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| California           | 37,254  | 496   | 1965                                       | \$111.70   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Colorado             | 5,029   | 66  | 1965                                       | \$ 92.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Connecticut          | 3,574   | 37  | 1965                                       | \$ 56.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Delaware             | 898   | 11  | 1962                                       | \$120.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| District of Columbia | 602   | 14  | 1980                                       | No Fee   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Florida              | 18,801  | 216   | 1965                                       | No Fee   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Georgia              | 5,688   | 130   | 1966                                       | \$ 50.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Hawaii               | 1,360   | 19  | 1965                                       | \$ 55.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Idaho                | 1,568   | 22  | 1965                                       | \$ 30.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Illinois             | 12,831  | 153   | 1965                                       | \$ 88.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Indiana              | 6,484   | 84  | 1965                                       | \$ 85.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Iowa                 | 3,046   | 39  | 1965                                       | \$112.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Kansas               | 2,855   | 40  | 1965                                       | No Fee   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Kentucky             | 4,339   | 53  | 1966                                       | \$ 53.50   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Louisiana            | 4,533   | 63  | 1964                                       | \$ 30.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Maine                | 1,328   | 13  | 1965                                       | \$110.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Maryland             | 5,774   | 69  | 1965                                       | \$100.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Massachusetts        | 6,548   | 72  | 1963                                       | \$ 68.74   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Michigan             | 9,884   | 113   | 1965                                       | \$106.77   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Minnesota            | 5,304   | 68  | 1965                                       | \$150.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Mississippi          | 2,967   | 38  | 1985                                       | \$100.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Missouri             | 5,989   | 76  | 1965                                       | \$ 65.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Montana              | 989   | 12  | 1965                                       | \$106.25   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Nebraska             | 1,826   | 26  | 1967                                       | \$ 45.50   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| Nevada               | 2,701   | 35  | 1967                                       | \$ 80.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| New Hampshire        | 1,316   | 13  | 1965                                       | \$ 71.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| New Jersey           | 8,792   | 101   | 1964                                       | \$ 90.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| New Mexico           | 2,059   | 25  | 1966                                       | \$114.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| New York             | 19,378  | 238   | 1964                                       | No Fee   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| North Carolina       | 9,535   | 120   | 1983                                       | \$ 19.00   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |
| North Dakota         | 675   | 12  | 1967                                       | \$ 68.08   | •                                     | •                           | •                           | •                           | •                           | •                             | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                              | •                         | •        | •               | •                                    |



Available online at [www.sciencedirect.com](http://www.sciencedirect.com)  
**ScienceDirect**  
 Elsevier  
 www.elsevier.com/locate/bsm  
 Current status of newborn screening worldwide: 2015  
 Bradford L. Thornell, PhD<sup>a,\*</sup>, Carmencita David Padilla, MD, MA<sup>b,c,d</sup>, Gerard Leber, PhD<sup>e</sup>, Isom Kretzler, PhD<sup>f</sup>, Amal Seadallah, PhD<sup>g</sup>, Gustavo J.C. Borrojo, PhD<sup>h</sup>, and John Adams, BA<sup>i</sup>

# TRIAGEM NEONATAL

## EIM

Doença que acomete a interrupção de uma via metabólica do paciente

## Hereditário

Doença genética : permite investigar risco de recorrência e A. Genético

## • TTN

Triagem precoce para detectar doenças graves no paciente, evitando sequelas irreversíveis e até o óbito

## • 6 DOENÇAS

PNTN cobre hoje somente 6 doenças .

Necessário ampliar para outras doenças graves que já existem tratamento.



• PROPOSTA : PL 7374 ...

Estender a lista para doenças **graves, progressivas e irreversíveis**

Considerar as doenças que visem comprometer o desenvolvimento físico e intelectual das crianças

Doenças que sejam tratáveis

E PRINCIPALMENTE, que evitem mortes prematuras

“Diagnostico precoce, tratamento adequado e manutenção da qualidade de vida”



# Doença de Hunter – MPS II

Seja bem vindo!

(11) 2776-3647

casahunter@casahunter.org.br



Início

Conselho Científico

Depoimentos

Prêmio Gente Rara

Videos

Conhecendo Doenças Raras

Fibrose Cística

Eventos

Faça-se Voluntário

Artigos

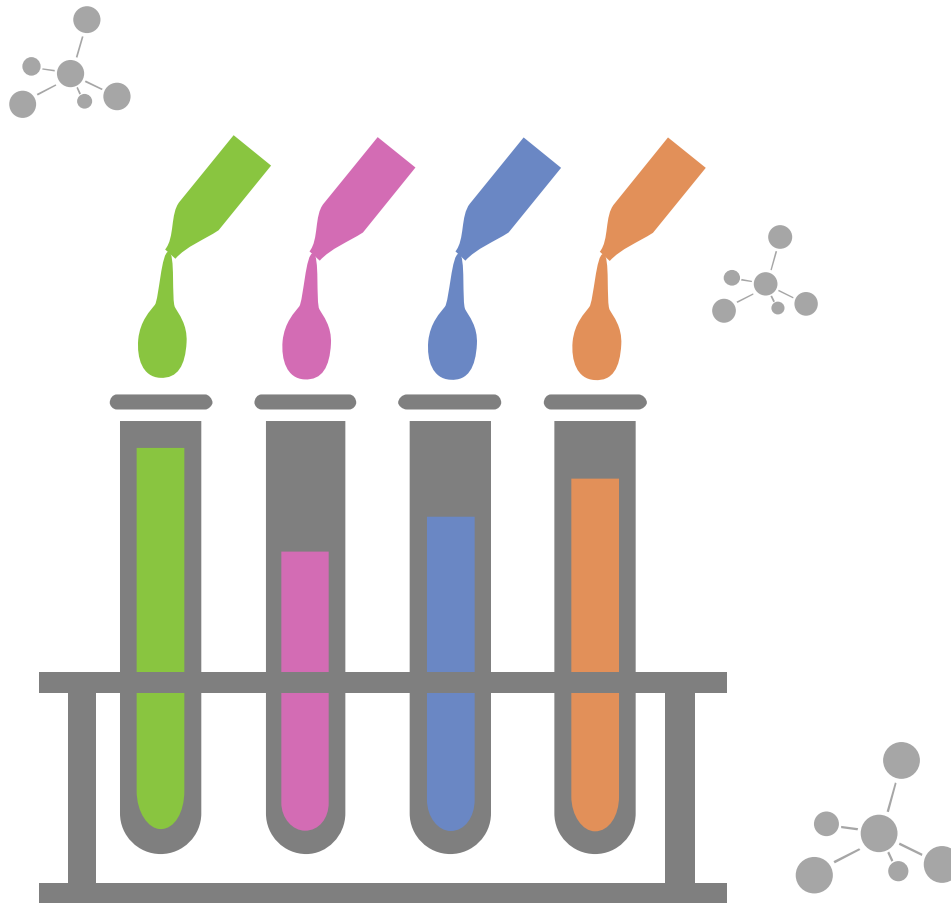
Contato

**CASA HUNTER**  
SOMOS **TODOS** RAROS

Associação Brasileira dos Portadores da Doença de Hunter e Outras Doenças Raras.

Nós Somos uma ONG que busca uma vida melhor para adultos e crianças portadoras de doenças raras e síndromes genéticas.

# MUCOPOLISSACARIDOSE - MPS



## 6 TIPOS:

**MPS I:** Síndrome de Hurler, Hurler-Schele e Schele

**MPS II:** Síndrome de Hurler

**MPS III:** Síndrome de Sanfilippo

**MPS IV:** Síndrome de Morquio Há duas formas: Síndrome de Morquio Tipo A e Tipo B.

Pessoas com Tipo A não tem uma enzima chamada galactosamina-6-sulfatase.

Pessoas com Tipo B não produzem o suficiente de uma enzima chamada beta-galactosidase.

**MPS VI:** Síndrome de Maroteux-Lamy

**MPS VII:** Síndrome de Sly



É uma doença genética rara, que de uma forma simplificada significa dizer que há falta de uma enzima para digerir um açúcar (o mucopolissacarídeo).



Possui diferentes graus de gravidade e progressão da doença, possuindo uma evolução crônica e progressiva



São de natureza multissistêmica: aumento do fígado e do baço, deformidade óssea, limitação articular, baixa estatura, face característica, infecções sucessivas do trato respiratório, hérnia umbilical e/ou inguinal, problemas nas válvulas cardíacas, opacidade da córnea, falta de ar durante o sono (apneia), cabeça aumentada.



As funções auditiva, visual, respiratória (vias aéreas) e cardiovascular são todas afetadas; a mobilidade das articulações fica gravemente diminuída. Pode haver ainda o comprometimento do Sistema Nervoso Central.

# 1- TESTE HUNTER



## PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

### DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

**Título da Pesquisa:** ANÁLISE DE PAPÉIS FILTROS IMPREGNADOS DE URINA E SANGUE DE NEONATOS ATENDIDOS NO HOSPITAL E MATERNIDADE CELSO PIERRO - PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS: LEVANTAMENTO EPIDEMIOLÓGICO PARA MUCOPOLISSACARIDOSE NA TRIAGEM NEONATAL

# JUSTIFICATIVA PARA TESTE HUNTER

- MPS não são triadas na triagem neonatal !
- MPS são doenças graves x transplante!
- MPS tem diagnóstico muito tardio !
- Diagnóstico precoce possibilita início ao acompanhamento e tratamento!

# TESTEHUNTER

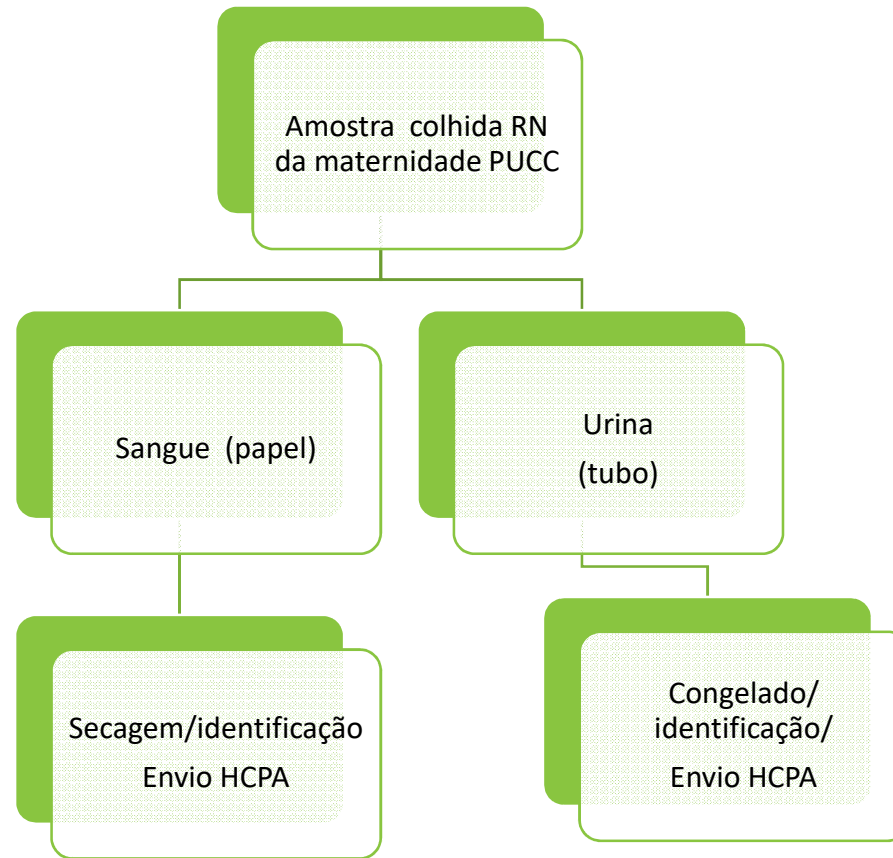


# Pontifícia Universidade Católica de Campinas

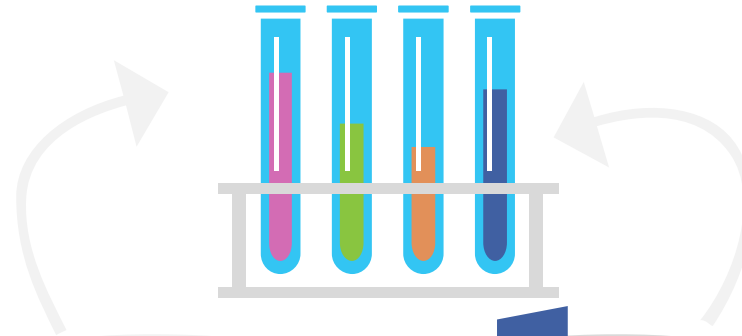




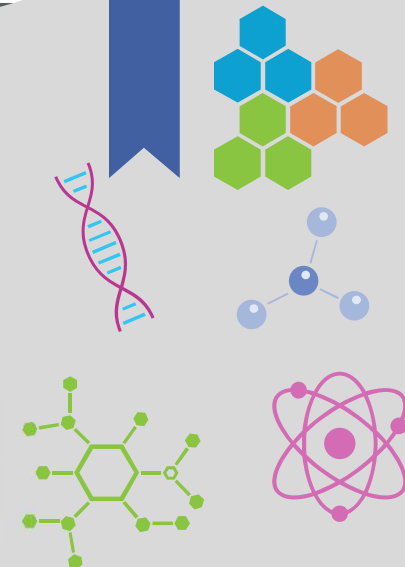
# TESTE HUNTER - PUCC



# TESTE HUNTER – DESDE 2015



- **Teste Neonatal para a detecção precoce para todos os tipos de Mucopolissacaridoses (MPSS).**
- Implementado em 2015
- PUC Campinas
- 800 triagens
- 68 recoletas



# AMPLIAÇÃO DO TESTE HUNTER 2017

- Possibilidades para contemplar outras DDLs:
  - Gaucher, Pompe e Fabry
  - Quitotriosidase
  - SCID

# MPS I - Transplante



Equipe multiprofissional envolvida: genética, hematologista, neuro, gastro, oftalmo, cardio, endócrino, fisio, fono, ortopedia, fisioterapia, imuno, infecto, psicologia.



## Impact of early enzyme-replacement therapy for mucopolysaccharidosis VI: results of a long-term follow-up of Brazilian siblings

**J.F. Franco, D.C. Soares, L.C. Torres, G.N. Leal, M.T. Cunha, R.S. Honjo, D.R. Bertola, C.A. Kim**

Published: February 22, 2016

*Genet.Mol.Res. 15(1): gmr7850*

DOI: 10.4238/gmr.15017850

ARTICLE

AUTHORS

REFERENCES

### ABSTRACT

Mucopolysaccharidosis type VI (MPS VI) is an autosomal recessive multisystem lysosomal storage disorder, which is characterized by the deficiency of the enzyme arylsulfatase B encoded by the ARSB gene. Treatment of this disease with enzyme-replacement therapy (ERT) improves the clinical status of and generates hope for MPS VI patients. However, only few reports on patients with MPS VI treated before 5 years of age have been

### CURRENT ISSUE

VOLUME 16, 2017

### PUBLISH WITH GMR

SUBMISSION INFORMATION

SUBMISSION GUIDELINES

SUBMIT NOW



# Mucopolissacaridose VI





## Mucopolysaccharidosis type I, II and VI and response to enzyme replacement therapy: Results from a single-center case series study

José Francisco da Silva Franco<sup>1,2,3,\*</sup>, Regina El Dib<sup>4,5</sup>, Arnav Agarwal<sup>6,7</sup>, Diogo Soares<sup>3</sup>, Noala Vicensoto Moreira Milhan<sup>4</sup>, Lilian Maria José Albano<sup>3</sup>, Chong Ae Kim<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Pediatric Department, Catholic University - PUC, Campinas, Brazil;

<sup>2</sup> Nuclear and Energy Research Institute (IPEN/USP), Sao Paulo, SP, Brazil;

<sup>3</sup> Genetics Unit of the Pediatrics Department, Children's Institute, University of São Paulo, SP, Brazil;

<sup>4</sup> Institute of Science and Technology, Department of Biosciences and Oral Diagnosis, Unesp - Univ Estadual Paulista, São José dos Campos, Brazil;

<sup>5</sup> McMaster Institute of Urology, McMaster University, Hamilton, Ontario, Canada;

<sup>6</sup> Department of Health Research Methods, Evidence, and Impact, McMaster University, Hamilton, Ontario, Canada;

<sup>7</sup> School of Medicine, University of Toronto, Toronto, Ontario, Canada.

### Summary

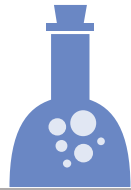
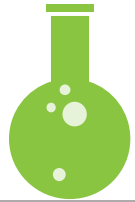
**Mucopolysaccharidoses (MPS) types I, II and VI are associated with deficiencies in alpha-L-iduronidase, iduronate-2-sulfatase and N-acetylgalactosamine-4-sulfatase, respectively, and generally involve progressive and multi-systemic clinical manifestations. Enzyme replacement therapy (ERT) appears to be reasonably well tolerated. The aim of this study was to examine clinical and diagnostic findings of a series of pediatric and adult MPS patients, and assess the safety and efficacy of ERT in children and adults with MPS type**

- Teste de Triagem Neonatal





# CONCLUSÃO



SALVAR  
VIDAS



Teste do pezinho é:

Comprovadamente uma ferramenta efetiva de política pública de saúde que **SALVA VIDAS**, já que permite identificar milhares de pacientes em todo o mundo com doenças genéticas, metabólicas e congênicas.



<http://www.casahunter.org.br/>

(11) 2776-3647

[casahunter@casahunter.org.br](mailto:casahunter@casahunter.org.br)

