

Diagnóstico Laboratorial de Doenças Lisossômicas: Uma Trajetória de 43 anos em um Centro de Referência no Sul do Brasil

Kristiane Michelin Tirelli, Fernanda Medeiros Sebastião, Fernanda Bender Pasetto, Inamara Moraes, Franciele Lopes, Roberto
Giugliani, Ida Vanessa Doederlein Schwartz

Hospital de Clínicas de Porto Alegre - Serviço de Genética Médica

INTRODUÇÃO

As doenças lisossômicas (DLs) são condições genéticas causadas por deficiências enzimáticas nos lisossomos, levando ao acúmulo de macromoléculas no organismo. Apresentam sintomas diversos e com variações na gravidade. O diagnóstico precoce é um desafio, já que os sinais muitas vezes não são evidentes ao nascimento. Refletindo em um atraso entre o aparecimento dos sintomas e a confirmação do diagnóstico, comprometendo o início do tratamento e influenciando negativamente o prognóstico dos pacientes.

OBJETIVO

Nosso objetivo é compartilhar a rica experiência acumulada ao longo desses anos nesse centro de excelência, contribuindo para o avanço no diagnóstico e manejo.

METODOLOGIA

Foram analisados os prontuários e exames laboratoriais de pacientes diagnosticados com DLs no SGM/HCPA, abrangendo o período de 1982 a junho de 2025. Em alguns casos, a investigação diagnóstica foi iniciada por triagem na urina, incluindo a quantificação e eletroforese de glicosaminoglicanos, cromatografia de oligossacarídeos e sialiloligosacarídeos, além da quitotriosidase e outros exames mais específicos. Os diagnósticos foram confirmados por meio de ensaios enzimáticos específicos e/ou variantes patogênicas.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Ao longo de 43 anos, investigamos 95.551 pacientes de alto risco para erros inatos do metabolismo (EIM), encaminhados por diversos serviços de diferentes regiões do Brasil.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Nesse período, confirmamos o diagnóstico de DLs em 4.318 pacientes (4,52%). O gráfico 1 mostra as DLs diagnosticadas nesse período.

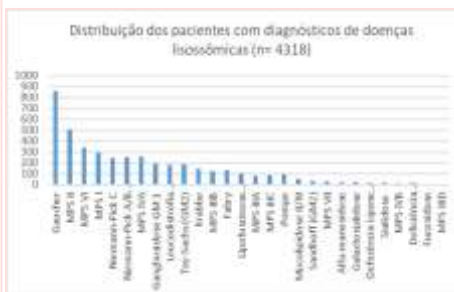


Figura 1: Número de DLs diagnosticadas no Serviço de Genética Médica do HCPA.

CONCLUSÃO

Esses resultados demonstram que, embora raras, as DLs são relativamente frequentes quando investigadas em laboratórios de referência. Esses dados são fundamentais para orientar as autoridades de saúde no planejamento do atendimento a esses pacientes, tanto com as terapias específicas já disponíveis quanto com aquelas ainda em desenvolvimento.

REFERÊNCIAS

- 1) Giugliani et al., 2017. *Genet Mol Biol.* 2017 Jan-Mar;40(1):31-39.
- 2) Poswar FO et al., *Genet Mol Biol.* 2019;42(1 suppl 1):165-177
- 3) Kubaski F et al., *Diagnostics* (Basel). 2020 Mar 22;10(3):172.
- 4) d'Ávila Paskulin et al., *Mol Genet Metab Rep.* 2019 Nov 22;21:100544
- 5) Bravo H et al., *Mol Genet Metab Rep.* 2017 Jul 4;12:92-97
- 6) Trapp FB et al., *J Community Genet.* 2025 Aug;16(4):439-444



Contato: ktirelli@hcupa.edu.br