



**DESCRIÇÃO DE ROTINAS PARA O DIAGNÓSTICO**  
**PRÉ-NATAL DE MUCOPOLISSACARIDOSES**  
**REDE MPS BRASIL**

Antes de qualquer diagnóstico pré-natal é indispensável o contato prévio antes do envio de amostras. Este contato servirá para avaliar qual o melhor material biológico para análise e qual a metodologia a ser utilizada (análise bioquímica e/ou molecular). Para tanto, necessitaremos saber quais os resultados do caso índice: qual o nível da atividade enzimática, se há mutação identificada e se houve estudo familiar.

O diagnóstico pré-natal (DPN) poderá ser oferecido, quando houver indicação, para todos os tipos de Mucopolissacaridose (MPS). Este diagnóstico tanto poderá ser realizado pela avaliação bioquímica, através da medida da atividade enzimática em questão, quanto pela análise molecular, nos casos em que o defeito molecular da família já foi identificado.

Os diferentes tipos de materiais a serem utilizados para o DPN e as instruções para a coleta estão descritos a seguir.

**a) Materiais biológicos a serem utilizados para o DPN das diferentes MPS**

**1) Vilosidades coriônicas:** podem ser utilizadas para as diferentes MPS; para DPN de MPS I por análise bioquímica, é preferível a utilização de líquido amniótico.

Vantagens: coleta precoce da amostra e rapidez do resultado quando for realizado o exame direto; possibilidade de repetir o exame em células cultivadas quando o material for insuficiente.

Desvantagens: possibilidade de contaminação com material materno; escassez de material.

**2) Líquido amniótico:** pode ser utilizado para as diferentes MPS.

Vantagens: proporciona uma boa quantidade de células cultivadas para análise e permite repetição do exame nas células que são mantidas em cultura.

Desvantagens: coleta em um período mais tardio e demora para a realização das análises devido à necessidade de cultivo das células (3 a 4 semanas).

**3) Sangue de cordão umbilical:** pode ser utilizado para as diferentes MPS.

Vantagens: resultado obtido rapidamente.

Desvantagens: coleta num período tardio (a partir da 20ª semana), volume coletado deve ser de no mínimo 6 mL para testes bioquímicos.

**b) Instruções sobre a coleta das amostras**

- 1) **Para obtenção de vilosidades coriônicas:** colher 10 a 20 mg de vilosidades coriônicas em meio de cultura Ham F-10, em condições estritamente assépticas; o material deve ser coletado com o auxílio de ultra-som por obstetra experiente neste procedimento. Enviar imediatamente ao laboratório, na própria seringa, em meio de cultura ou soro fisiológico estéril (imobilizar adequadamente o êmbolo), em temperatura ambiente ou refrigerado (não congelar). Esta amostra resiste por pelo menos 48h quando refrigerada.
- 2) **Para obtenção de líquido amniótico:** colher 20 mL (ou 30 mL quando for realizado teste molecular simultâneo) de líquido amniótico com seringa descartável em condições estritamente assépticas; o material deve ser coletado por obstetra experiente em amniocentese, com o auxílio de ultra-som, e ser enviado imediatamente ao laboratório, na própria seringa (imobilizar adequadamente o êmbolo), em temperatura ambiente ou refrigerado (não congelar). Esta amostra resiste por pelo menos 48h quando refrigerada.
- 3) **Para obtenção de sangue de cordão umbilical:** para análises bioquímicas, colher no mínimo 6 mL de sangue do cordão umbilical com seringa descartável heparinizada (material coletado por obstetra experiente em cordocentese, com o auxílio de ultra-som) e enviar imediatamente ao laboratório, na própria seringa (imobilizar adequadamente o êmbolo), em temperatura ambiente ou refrigerado (não congelar). Esta amostra resiste por mais de 48h quando refrigerada. Para análises moleculares, 500µL a 1mL de sangue são suficientes.

**Endereço para envio das amostras (preferencialmente nas segundas e terças-feiras)\*:**

Para

Rede MPS Brasil

Serviço de Genética Médica – Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Rua Ramiro Barcelos, 2350

90035-905 Porto Alegre-RS

\* Antes de qualquer diagnóstico pré-natal é indispensável o contato prévio antes do envio de amostras (conforme já explicado acima).