Call Celebrativo da Rede MPS Brasil





Ano 7/n° 27 Abril / Junho 2021

REDE NOTÍCIAS

Pesquisadora **brasileira** recebe **Medalha Dussault 2020**

o início deste ano, a pesquisadora Francyne Kubaski foi selecionada para receber o prêmio "Dussault Medal", concedido anualmente pela Sociedade Internacional de Triagem Neonatal (International Society for Newborn Screening - ISNS). A medalha Jean Dussault/Bio-Rad foi concebida para premiar pesquisadores jovens (até 40 anos de idade), cuja contribuição para triagem neonatal seja

"A medalha foi concedida à Dra Francyne Kubaski pelo trabalho desenvolvido para detecção de glicosaminoglicanos (GAGs)"

considerada excepcional. Esta distinção é concedida pela INSS a apenas um pesquisador a cada ano desde 2007. Nas edições anteriores foram premiados brilhantes cientistas: Zoltan Lukacs (2007). Issam Khneisser (2008), Victor de Jesus (2009), Susan Tanksley (2011), David Kasper (2012), Scott Shone (2013), Giancarlo de La Marca (2014), Jennifer Taylor (2015), Gwendolyn Gramer (2016), Marleen Jansen (2017), Natasha Heather (2018) e Stephan Borte (2019), e agora em 2020 a primeira brasileira, Francyne Kubaski. Esta distinção recebe o nome do Dr. Jean Dussault, um endocrinologista canadense, que idealizou e colocou em prática o teste da triagem neonatal para hipotireoidismo congênito, uma doença causada por



Dra. Francyne: reconhecimento



Médico que dá nome à condecoração, Dr. Dussault foi indicado ao prêmio Nobel

alterações na produção dos hormônios da tireoide (T3 e T4) que pode levar ao comprometimento do desenvolvimento físico e mental do recém-nascido, caso não tratada precocemente. Em 1982, o Dr Dussault foi indicado para o prêmio Nobel e em 1988 foi honrado com o Ernest C. Manning Award por seu trabalho para implementar o teste para

"A técnica, aplicada pela investigadora, permitirá a identificação das mucopolissacaridoses já no Teste do Pezinho"

hipotireoidismo congênito na triagem neonatal e, desta forma, prevenir que os bebês afetados desenvolvam uma

deficiência intelectual irreversível. A medalha foi concedida a Francyne Kubaski pelo seu trabalho relacionado à dosagem de glicosaminoglicanos (GAGs) por espectrometria de massas em tandem em amostras de sangue em papel filtro. A técnica aplicada pela brasileira deverá permitir, através de um único teste, a identificação neonatal de praticamente todos os tipos de mucopolissacaridoses. A partir do diagnóstico neonatal, as medidas de tratamento disponíveis poderiam ser introduzidas precocemente e assim trazer melhores resultados. Esse prêmio traz também um reconhecimento internacional aos programas de diagnóstico precoce desenvolvidos pela Rede MPS Brasil, Rede DLD Brasil, Rede NPC Brasil e Rede EIM Brasil. 烟

World Symposium 2021 traz novidade em tratamentos das MPS

*Por Guilherme Baldo

oi realizado entre 8 e 12 de fevereiro de 2021, de forma remota, o 17º World Symposium, um simpósio voltado para as pesquisas realizadas em doenças lisossômicas. Apesar de ocorrer na modalidade online neste ano, o evento contou com a participação de um expressivo número de pesquisadores de todas as partes do mundo.

Para as mucopolissacaridoses (MPS), foi relatado o andamento de diversos ensaios clínicos, alguns com resultados bastante promissores

"O próximo "World Symposium" está marcado para 7 de fevereiro de 2022, com a expectativa de que o evento seja presencial (ou pelo menos híbrido)

(confira na tabela abaixo os principais ensaios clínicos em andamento).

Desde estudos envolvendo novas formas de reposição enzimática, até ensaios clínicos com terapia gênica, as novidades para as doenças lisossômicas e, especialmente para as MPS, são



muitas, o que nos deixa esperançosos para o futuro.

O próximo evento está marcado para 7 de fevereiro de 2022, na expectativa de que seja presencial (ou pelo menos híbrido). \checkmark

*Farmacêutico, doutor em Bioquímica e professor adjunto do Departamento de Fisiologia UFRGS (Universidade Federal do Rio Grande do Sul)

Tabela 1. Estudos clínicos envolvendo novas terapias para as MPS:

Título do trabalho*	Condição	Modalidade de tratamento
Terapia gênica para MPS II grave: resultados preliminares do primeiro estudo em humanos com RGX-121	MPS II	Terapia Gênica
A terapia intravenosa com DNL310 reduz significativamente o heparan sulfato do liquor em um estudo clínico fase I/II	MPS II	Reposição enzimática (proteína de fusão)
Atualização dos resultados de Transpher A, um estudo clínico multicêntrico fase 1/2 com ABO-102 para MPS IIIA	MPS IIIA	Terapia Gênica
Redução nos níveis de Heparan sulfato cerebrais e outros biomarcadores em pacientes com MPS III A após tratamento com LYS-SAF302	MPS IIIA	Terapia gênica
Atualização dos resultados de Transpher B, um estudo clínico multicêntrico fase 1/2 com ABO-102 para MPS IIIB	MPS IIIB	Terapia Gênica

*Em tradução livre, obtido de https://worldsymposia.org/

REDE NOTÍCIAS

Simpósio Internacional de MPS será virtual

*Por Guilherme Baldo

stá aberta até 03 de maio a submissão de resumos para o próximo 16° Simpósio Internacional de MPS e Doenças Relacionadas, que este ano ocorrerá em formato virtual, devido à pandemia. Para enviar um resumo, crie uma conta em www.mps2021.com e envie seus documentos. O tema do congresso será "Qualidade de Vida: Hoje e Amanhã". Em uma variedade de

"O tema do congresso será Qualidade de Vida: Hoje e Amanhã"

sessões, serão discutidos os diferentes aspectos que afetam a qualidade de vida dos pacientes com MPS, bem como as últimas notícias de pesquisas e tópicos importantes. Haverá discussões dedicadas a familiares e pacientes com MPS,

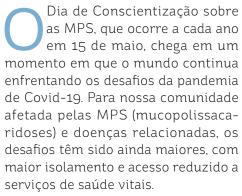


bem como para pesquisadores, além de sessões compartilhadas. O evento será realizado entre os dias 23 e 25 de julho de 2021.

*Farmacêutico, doutor em Bioquímica e professor adjunto do Departamento de Fisiologia UFRGS (Universidade Federal do Rio Grande do Sul)

Mundo celebra **Dia da Conscientização das MPS**em **15 de maio**

*Por Bob Stevens



Por outro lado, o que temos, mais forte do que nunca, é o apoio da nossa comunidade, um farol de luz nestes tempos sombrios. O Dia de Conscientização sobre as MPS é uma oportunidade para celebrar o suporte da comunidade, estender a mão, dar um "abraço virtual" e dizer "estamos aqui para apoiarmo-nos uns para os outros".

Este é o princípio básico do Dia de Conscientização sobre as MPS: um sentimento compartilhado de pertencimento e de amizade. É, também, uma oportunidade para que as nossas vozes sejam ouvidas, principalmente por quem pouco ou nada sabe sobre uma "rara vida vivida". É, também, uma chance de se divertir e se conectar com todos os seus amigos dentro e fora da

comunidade MPS para contar a sua própria história.

Com o passar dos anos, o Dia de Conscientização sobre as MPS cresceu, assim como nossa comunidade internacional. A Rede Internacional MPS reúne as vozes individuais dos países em uma voz global compartilhada, servindo como uma rede de suporte.

"Trata-se de uma oportunidade para que as nossas vozes sejam ouvidas, principalmente por quem pouco ou nada sabe sobre uma rara vida vivida"

Por meio de eventos como o Dia de Conscientização sobre as MPS e como parte da campanha "persiga os sinais", trabalhamos, incansavelmente, para ampliar a conscientização, promover campanhas e financiar pesquisas para melhorar os tratamentos e desenvolver novas opções de terapia, construindo, desta forma, uma comunidade global para que ninguém fique sozinho para enfrentar esta jornada, não importa em que parte do globo esteja.



As celebrações e atividades do Dia de Conscientização sobre as MPS serão seguidas pelo 16º Simpósio Internacional, inicialmente marcado para Barcelona mas que, devido à pandemia, será realizado no formato virtual de 23 a 25 de julho de 2021. No entanto, da necessidade de realizar o evento virtualmente surge uma oportunidade maravilhosa para se conectar e expandir ainda mais a nossa comunidade internacional. Assim. mais famílias e indivíduos com MPS poderão participar do encontro. Então, por que não participar e ouvir o que está acontecendo no mundo das MPS e doencas relacionadas? Diversos assuntos serão abordados, desde as últimas pesquisas até histórias de pacientes e, o mais importante, será uma oportunidade para encontrar novos e velhos amigos.

Esperamos que todos participem do Dia de Conscientização sobre as MPS e do Simpósio Internacional, e ajudem a continuar construindo a voz da nossa comunidade agora e no futuro. 🕊

*CEO do Grupo MPS Society, Co-Presidente da Rede International das MPS



tos: MPS Society

MPS Society do Reino Unido saúda os pacientes brasileiros

Terapia Gênica é tema de congresso

s novidades em Terapia Gênica no Brasil foram tema do congresso da Associação Brasileira de Terapia Gênica e Celular (ABTCel-Gen), realizado de forma virtual entre os dias 28 de abril e 01 de maio. Neste evento, os principais grupos que trabalham com células--tronco, terapia gênica e edição de genes no Brasil puderam apresentar e discutir seus projetos e resultados. Diversos palestrantes do exterior também participaram do evento, que abordou desde estudos pré-clínicos (aqueles realizados em animais) até estudos clínicos (os testes realizados

em seres humanos) em andamento no Brasil e no mundo, além de questões relacionadas à legislação e à sustentabilidade destas novas terapias em nosso país. Neste evento, o professor Roberto Giugliani apresentou os dados parciais de segurança e eficácia do primeiro ensaio de terapia gênica para mucopolissacaridoses (MPS) realizado no Brasil. Neste estudo, em andamento no Hospital de Clínicas de Porto Alegre, dois pacientes com MPS tipo II já receberam o gene normal através de um vetor viral injetado no líquido que banha o cérebro. Esse gene induz a produção



da enzima deficiente, com resultados preliminares animadores. O país tem até agora 2 terapias gênicas aprovadas pela ANVISA (para atrofia muscular espinhal e para um tipo de distrofia retiniana), e estão em andamento estudos clínicos para várias outras doenças (como epidermólise bolhosa, hemoglobinopatias, câncer, doenças neurodegenerativas e diversas enfermidades lisossômicas).

REDE NOTÍCIAS

Último pavimento da Casa dos Raros já está em fase de finalização

*Por Fabrizio G. Barbosa

construção do prédio da Casa dos Raros segue em ritmo acelerado. No mês de março foi realizada a concretagem da laje do quarto e último pavimento. Esse pavimento contará com um espaco multiuso, destinado a eventos e treinamentos. Essas atividades de educação continuada e treinamentos para profissionais de saúde, e de divulgação para o público em geral, bem como a organização de congressos, seminários e palestras, estão entre os objetivos da Casa dos Raros. Ministradas por profissionais altamente qualificados, essas atividades contribuirão para a difusão do conhecimento na área das doenças raras.



Espaço será centro de referência para terapias avançadas

Ainda neste pavimento, na torre leste, teremos duas "salas limpas" (espaços com ambiente controlado) de alta performance, onde serão manipuladas as terapias de reposição enzimática (tratamento medicamentoso de reposição de enzima deficiente) e terapias genéticas (tratamento baseado na transferência para o paciente de genes sadios). Esses dois laboratórios contarão com o que há de mais moderno na área, go que há de mais moderno na ár

*Diretor Administrativo da Casa dos Raros



caiu na Rede e um informativo trimestra da Rede MPS Brasil Serviço de Genética Médica/Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Edição 27 | Abril/Junho 2021

expediente

Coordenação geral: Roberto Giugliani

Supervisão: Guilherme Baldo

Consultor administrativo: Célio Luiz Rafaelli Planejamento gráfico e diagramação: CD D'VAZ ilustra e design

Jornalista responsável: Sabrina Auler - MTb 13.799 Colaboraram nesta edição: Bob Stevens, Fabrizio G. Barbosa, Francyne Kubaski e Guilherme Baldo Contate a equipe do Caiu
na Rede para comentar as
reportagens, sugerir assuntos
e fazer críticas ou elogios!
Fone: 0800 510 2030
WhatsApp: +55 51 8038 6819
E-mail: mps@ufrgs.br
Facebook: @redempsbrasiloficial