

caiu na rede

Informativo
da Rede MPS Brasil



Ano 7/nº 29
Out/Dez 2021

REDE NOTÍCIAS

*Por Franciele Trapp

Simpósio MPS Sul 2021 virtual ocorre em 27 de novembro

O Simpósio sobre Mucopolissacaridoses do Sul do Brasil e do Mercosul, considerado um dos mais importantes no campo das doenças raras do país e já tido como um evento consolidado na América Latina, ocorre, neste ano de 2021, no dia 27 de novembro. O encontro será transmitido pelo canal do Instituto Genética para Todos no Youtube.

Os indicadores relacionados à pandemia de Covid-19 estão melhorando,

“As coisas estão melhorando, mas achamos que ainda não é o momento de realizar um evento presencial”

mas achamos que ainda não é o momento de realizar um evento presencial. Diante de todo esse cenário e pela segurança de todos, permanecemos na decisão de realizar o evento no formato virtual.

Traremos, nesta edição, informações importantes sobre as MPS, destacando novidades sobre diagnóstico e sobre tratamento. O Simpósio MPS 2021 contará com apresentações do Dr. Roberto Giugliani (Coordenador da Rede MPS Brasil) da Dra. Carolina Fischinger (médica geneticista do HCPA) e de Deise Zanin (Presidente do Instituto Atlas Biosocial), entre outros. A Dra. Dafne Horovitz, da Fundação Oswaldo Cruz, é um dos palestrantes já confirmados.

O evento é promovido, anualmente, desde 2004, pela Rede MPS Brasil, Instituto Genética para Todos (IGPT) e

Instituto Atlas Biosocial (IABs), com o apoio da Casa dos Raros (CDR), da Casa Hunter, do SGM/HCPA e de diversos patrocinadores, sendo essa a sua 17ª edição. O encontro espera ter grande alcance, assim como no ano anterior, contando com a participação de profissionais, familiares e pacientes de diversos estados do país e também do exterior.

Sigam tomando todos os cuidados de saúde, utilizando máscara, álcool em gel e distanciamento social, mas



Rede MPS Sul/YouTube

mantenham o contato virtual, que é cada dia mais importante. Esperamos poder retomar o formato presencial já no simpósio de 2022.

Contamos com a participação de todos! 🌟

*É graduada em Ciências Biológicas pelo Centro Universitário Metodista do Sul, mestre em Ciências Médicas pela Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). Atua como colaboradora do Laboratório de Genética Molecular do Serviço de Genética Médica (SGM) do HCPA e gerente operacional das redes de apoio ao diagnóstico DLD Brasil, EIM Brasil, MPS Brasil e NPC Brasil.

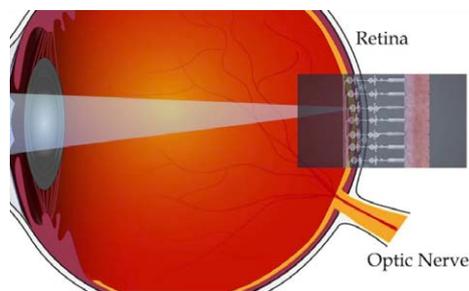


Expectativa é de que o encontro retorne ao formato original em 2022

Pesquisadores investigam uso de terapia gênica para alteração de retina

A visão é o sentido mais importante para mamíferos diurnos, como os seres humanos. Portanto, não é surpreendente que a perda da visão afete profundamente a qualidade de vida dos indivíduos. A Organização Mundial de Saúde estima que 2,2 bilhões de pessoas são deficientes visuais ou cegas. Entre as principais causas da cegueira está o glaucoma.

O glaucoma é uma doença neurodegenerativa, onde as células da retina responsáveis por fornecer informações visuais ao cérebro, degeneram, levando a uma perda progressiva e irreversível da visão. O glaucoma como a maioria das doenças neurodegenerativas, não tem uma causa única, sendo uma doença multifatorial, e o aumento da pressão intraocular é apenas um dos fatores de risco. No entanto, todos os tratamentos, com base no uso de colírios e/ou cirurgias, são destinados ao controle da pressão intraocular. Embora em alguns casos o controle da pressão intraocular desacelere o processo neurodegenerativo, não o interrompe por completo, e a doença evolui para cegueira em até 40% dos glaucomatosos, mesmo tratados. Assim, buscar novas abordagens terapêuticas de caráter neuroprotetor e permanente



NIH, National Eye Institute

é um objetivo crucial. Nesse contexto, destaca-se a terapia gênica, um conjunto de técnicas de intervenção única, destinada a transferir material genético exógeno para células como forma de terapia.

MODELO EXPERIMENTAL

Nesse projeto**, a terapia gênica estará associada à ferramenta CRISPR para manipulação da expressão de um gene neuroprotetor. Estamos propondo o desenvolvimento de um produto de terapia avançada baseado na tecnologia de CRISPR-dCas9 utilizando vetores de vírus adeno-associado recombinante, para terapia gênica experimental em modelos de glaucoma em ratos. A ferramenta promoverá a modulação da expressão do transgene terapêutico MAX nas células-alvo da retina. A maquinaria será entregue na retina por injeção intravítrea, técnica simples

e com baixos efeitos colaterais. A ativação do gene terapêutico MAX será mediada por CRISPR de ativação ou CRISPRa, uma estratégia de edição gênica promissora sem induzir quebras de fita dupla de DNA. Esse sistema depende do recrutamento da Cas9 de *Staphylococcus aureus* sem atividade nucleásica (dCas9) e 3 ativadores transcricionais, que serão conduzidos ao alvo, no promotor do gene MAX, através de um RNA guia. Essa maquinaria, projetada pelo nosso grupo, será entregue por um único vetor de rAAV e servirá como prova de conceito, para ativação da expressão do gene MAX endógeno, de forma a buscar regular a neuroproteção em ratos adultos com indução de glaucoma experimental. Esse sistema pode possuir um grande potencial terapêutico para modulação positiva da transcrição de diferentes genes, com potencial neuroprotetor contra doenças neurodegenerativas humanas. ✨

*Graduada em ciências biológicas - modalidade médica pela UFRJ, Doutorado pelo programa de biofísica do IBCCF e pós-doutorado em terapia gênica para degenerações retinianas.

Hoje, Professora associada do IBCCF/UFRJ, chefe do laboratório de Terapia Gênica e Vetores Virais do IBCCF/UFRJ e bolsista de produtividade em desenvolvimento tecnológico nível 2 do CNPq.

**Projeto contemplado pelo Edital de Terapias Avançadas do CNPq (2020)

REDE NOTÍCIAS

Farmacêutica Ultragenyx apoia Rede MPS Brasil

A empresa farmacêutica Ultragenyx confirmou o apoio à Rede MPS Brasil para todo o ano de 2021, apoio essencial para seguirmos realizando o nosso trabalho disseminação de informações relacionada às mucopolissacaridoses (MPS), bem como de suporte ao diagnóstico e monitoramento de MPS, sem custos, para todo o país. A empresa é uma das patrocinadoras da Rede, que assim pode empregar os recursos obtidos para a compra de insumos para os testes de detecção de MPS, para a realização de eventos ligados à doença e para a produção de materiais informativos.

Criada em 2004, a Rede MPS Brasil possui um centro coordenador localizado no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), além de centros associados em todas as regiões do Brasil mais de 200 médicos colaboradores em todo o país. Até o momento, mais de 1.600 pacientes com todos os tipos de MPS (exceto MPS IX) já tiveram seu diagnóstico estabelecido através pela Rede MPS Brasil. ✨

Novas perspectivas para o tratamento das MPS

A pesquisa clínica tem sido um campo promissor para o desenvolvimento de novas terapias no Brasil, principalmente para as doenças raras. A formação de novos centros de pesquisa e o crescimento e a consolidação de outros já estabelecidos têm incentivado a indústria farmacêutica a investir no Brasil.

O Grupo de Pesquisa Clínica em Genética Médica possui uma vasta experiência no desenvolvimento de protocolos clínicos. Atualmente, o grupo desenvolve em torno de 40 protocolos de pesquisa, que vão desde estudos de registro ou observacionais, para o conhecimento da história natural das doenças raras, como também a execução de protocolos complexos e desafiadores de novas medicações, como a terapia gênica. Destacamos abaixo alguns desses projetos:

PEQUENAS MOLÉCULAS

Para MPS VI, está sendo avaliada a eficácia de um tratamento subcutâneo, complementar à TRE, para a diminuição da ação inflamatória dos

glicosaminoglicanos (GAGs) nos ossos e cartilagens, resultando numa possível diminuição da dor nos pacientes. Ainda para MPS VI, e também para MPS IVA, está sendo estudada a possível ação da losartana (um anti-hipertensivo) para a melhoria da aorta, que pode estar alterada nesses pacientes.

REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA

Nos últimos 3 anos, surgiram diversos tratamentos inovadores para as MPS. Para as MPS I e II vem sendo estudada a utilização de terapia de reposição enzimática (TRE) com proteínas de fusão que ultrapassam a barreira hematoencefálica (sangue-cérebro). Já para pacientes adultos com MPS I, uma nova terapia está em avaliação pelo Comitê de Ética, cuja proposta é o tratamento através da implantação de microesferas na cavidade peritoneal dos pacientes (por laparoscopia) para a liberação constante da enzima necessária para a degradação dos GAGs, substituindo assim a terapia de reposição enzimática semanal ou quinzenal.



Marcelo Leat - Unsplash

TERAPIA GÊNICA

Objeto de grande expectativa, a terapia gênica está sendo testada em pacientes com MPS I e MPS II, tendo como objetivo introduzir no líquido céfalo-raquidiano, por uma injeção na cisterna magna (cavidade que fica logo abaixo do cérebro) vetores que carregam para o paciente um do DNA corrigido. Com isto, os pacientes passam a produzir diretamente a enzima deficiente no organismo.

Embora os estudos mencionados estejam em fase inicial de testagem em pacientes, fases nas quais são avaliadas principalmente a segurança e a eficácia dos novos tratamentos, diversos dos resultados obtidos até o momento parecem ser promissores. 🌱

*Coordenadoras de pesquisa clínica - Grupo de pesquisa clínica em genética médica

REDE NOTÍCIAS

*Por Fernando Machado da Costa

Casa dos Raros: é hora das instalações elétricas, hidrossanitárias e de combate a incêndio

Inicia-se uma nova etapa, que é pouco perceptível aos olhos de quem passa em frente à futura sede da Casa dos Raros, mas que dia a dia avança conforme previsto no cronograma atual de execução da obra. Cronograma, aliás, que sofreu uma pequena atualização em virtude do atraso na entrega de matéria-prima por fornecedores. A previsão de entrega da obra passou para janeiro de 2022 e a inauguração para março de 2022.

Logo a tela de proteção que esconde a fachada será removida e a obra da Casa dos Raros poderá ser vista sem



Arquivo Casa dos Raros

Obra está prevista para ser finalizada em janeiro de 2022

obstáculos. O empreendimento terá aproximadamente 1.600 metros quadrados. São duas torres, com quatro pavimentos. Haverá consultórios multiuso, sala de infusão, laboratório de diagnóstico e espaço para eventos e treinamento de profissionais. A Casa dos Raros de Porto Alegre é o projeto-piloto de uma rede de centros especializados que serão construídos em todas as regiões do Brasil. Construa a Casa dos Raros conosco:

www.cdr.org.br 🌱

*Vice-presidente Casa dos Raros

APAE Anápolis comemora 52 anos de vida em sua melhor fase

Setembro é um mês especial para a APAE Anápolis. É quando a instituição faz aniversário. No dia 6, foi comemorado o seu 52º ano de vida, levando adiante a missão de promover, com a participação da família, a prevenção e a manutenção da saúde, habilitação, reabilitação, formação, inclusão e defesa de direitos da pessoa com deficiência. Ser uma instituição de excelência no atendimento à sua clientela, nas áreas de assistência social, educação e saúde, é a essência desse trabalho, feito por mais de 150 profissionais altamente qualificados e guiados pelos princípios da credibilidade, do compromisso, da ética, da responsabilidade social, da sustentabilidade e da transparência.

De acordo com o presidente da APAE Anápolis, Vander Lúcio Barbosa, em 2020 foram 834 mil procedimentos realizados e 112 mil pacientes atendidos. Números que, por causa do controle da pandemia, devem fechar 30% maiores em 2021. Também foi o ano em que a instituição foi eleita pela quarta vez uma das 100 melhores ONGs do país - uma iniciativa do Instituto Doar em parceria com O Mundo Que Queremos, que conta com o apoio da Ambev. "A cada ano, a APAE Anápolis busca inovações e melhorias para que possa continuar evoluindo e oferecendo um serviço humano e de qualidade, para as milhares de famílias que são atendidas", ressaltou Barbosa.

A APAE Anápolis atua nas áreas de assistência social, por meio de serviços de Proteção Básica e Especial; educação especial, por meio da escola Maria Montessori e Saúde, e saúde, por meio do Ambulatório Multidisciplinar Especializado e do CER



III - Centro Especializado em Reabilitação Auditiva, Física e Intelectual. Na área da saúde, aliás, é referência nos serviços de triagem neonatal e doenças raras, que atualmente atende todo

“Instituição foi eleita pela quarta vez uma das 100 melhores ONGs do país”

o Centro-Oeste do Brasil. Em 2019 foi inaugurado o Centro Especializado em Saúde, que hoje abriga todo o serviço de saúde da instituição.

EDUCAÇÃO

Ações educacionais são desenvolvidas em conjunto com ações de saúde e assistência social e visam a promover, com a participação da família, a prevenção e manutenção da saúde, habilitação, reabilitação, formação e inclusão da pessoa com deficiência intelectual e/ou múltipla na sociedade. A proposta de escolarização é voltada para alunos de nível de apoio extensivo e generalizado, objetivando oferecer dentro da escola especial, uma educação diferenciada de acordo com o nível de desenvolvimento, ritmo de aprendizagem e potencialidade cognitiva. São mais de 700 alunos e quase 190 mil atendimentos anuais. Para Vander, a APAE Anápolis se tornou essa referência em educação, saúde e assistência social graças à transparência e à competência administrativa, o que se reverte em doações e emendas parlamentares. "A tabela do SUS, à qual estamos sujeitos no atendimento público, é bastante defasada. Por isso, dependemos muito dessa participação política e da sociedade. Felizmente, graças à confiança depositada em nós, temos conseguido avançar no cumprimento da nossa missão", conclui Vander. 🌱



caiu
na rede

Caiu na Rede é um informativo trimestral da Rede MPS Brasil. Serviço de Genética Médica/Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Edição 29 | Out/Dez 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:
APAE Anápolis, Fernando Machado da Costa, Franciele Trapp, Hilda Petrs Silva, Larissa Pozzebon e Marina Zambrano.

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: @redempbrasiloficial