

caiu na rede



Informativo
da Rede MPS Brasil

Ano 9/nº 38
Jan/Mar 2024

REDE
NOTÍCIAS

*Por Graziella Rodrigues, doutora em Ciências Médicas e gerente de projetos

Simpósio MPS Sul 2023 contou com 245 participantes

Foi realizado, dos dias 1 a 3 de dezembro de 2023, a 20ª edição do Simpósio MPS Sul, em Porto Alegre/RS. O evento, o mais tradicional encontro sobre mucopolissacarídeos do Brasil, vem sendo realizado desde 2004. A atividade, que é promovida pelo Instituto Genética para todos – IGPT, Instituto Atlas Biosocial – IABs e Rede MPS Brasil, contou com o apoio da Casa dos Raros, Casa Hunter, Febrararas, SGM/HCPA, Ina-GeMP e UFRGS. Teve, ainda, o apoio das empresas: JCR, Paradigm, Orphan Disease Center, Ultragenyx, Sanofi, Denali, GC Biopharma, BioMarin e Regxbio.

A edição 2023 foi acompanhada por 245 participantes de vários

estados do Brasil, entre pacientes e famílias, profissionais da saúde, além de 22 palestrantes. Como convidada especial, contou-se com a participação da brilhante Dra. Billie Lianoglou, da Universidade da Califórnia, San Francisco, EUA) que palestrou sobre o tratamento das MPS antes do nascimento.

Destaca-se também na programação o depoimento emocionante dos pais de uma paciente, que contaram sobre histórias de vida e as lições aprendidas. Outro ponto alto foram as palestras “Acesso aos medicamentos após a pesquisa – situação no Brasil” e “Pesquisas em andamento e perspectivas futuras”, além da mesa-redonda “Um olhar mais abrangente



Imagemmp

sobre o manejo das MPS” e a tradicional “Conversa com o especialista”, onde os diferentes especialistas que trabalham com MPS ficaram à disposição das famílias para responder perguntas.

O encontro terminou com o tradicional ‘Ato de Mobilização pelas MPS’, realizado em um domingo ensolarado, no Parque Farroupilha (Redenção), na capital gaúcha.

Esperamos poder encontrá-los na 21ª edição, já marcada para ocorrer de 30/11 a 1/12/2025, novamente em Porto Alegre. ✨



Imagemmp

Evento foi realizado em Porto Alegre/RS

Dia Mundial das Doenças Raras: data é celebrada no último dia de fevereiro



Neste ano, o Dia Mundial das Doenças Raras é, de certo modo, ainda mais especial. Por ser ano bissexto, a data será comemorada em 29/02 - um dia 'raro'.

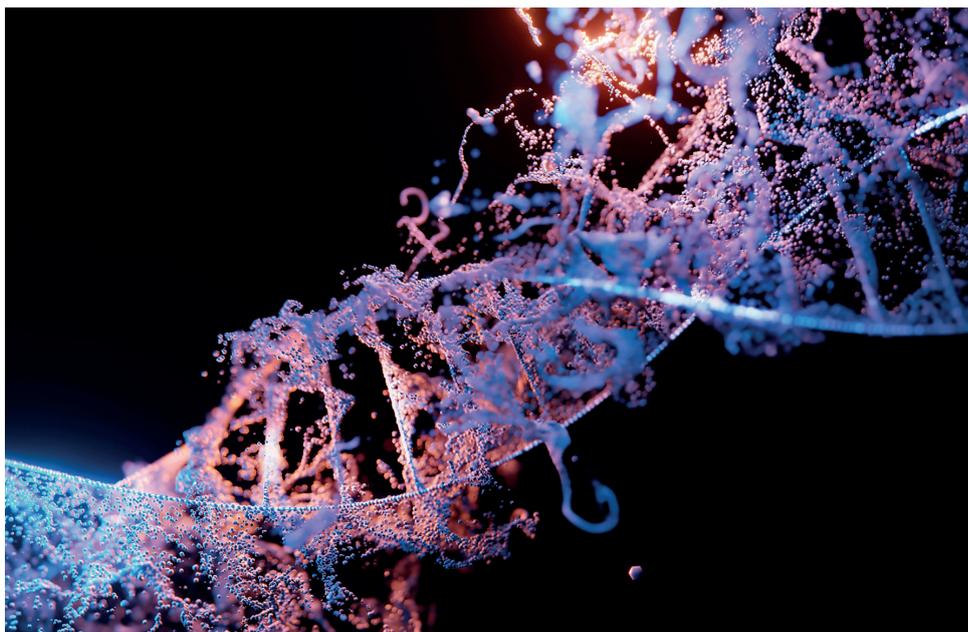
O Dia Mundial das Doenças Raras foi estabelecido em 2008, por sugestão da Organização Europeia de Doenças Raras (Eurordis). A ideia surgiu com o intuito de buscar o apoio de governantes, profissionais de saúde e população para a causa das doenças raras - em termos de aceitação e desenvolvimento de tratamentos.

No Brasil, a data comemorativa foi oficializada pela Lei nº 13.693/2018.

Por definição, doença rara é aquela que afeta 65 pessoas a cada 100.000 indivíduos. Estima-se que existam entre 6.000 e 9.000 tipos de doenças raras afetando os seres humanos.

De modo geral, entende-se que as doenças raras são crônicas, progressivas e incapacitantes. Muitas

delas não têm cura a um número substancial tem redução na expectativa de vida. ↵



Sangharsh Lohakare/Unsplash

REDE NOTÍCIAS

Por: Roberto Giugliani, Professor de Genética e Biologia Molecular da UFRGS, Co-Fundador da Casa dos Raros e Coordenador da Rede MPS Brasil

Simpósio Internacional sobre Mucopolissacaridoses será realizado na Alemanha, de 4 a 7 de abril deste ano

Realizado a cada dois anos desde o final do século passado, o "International Symposium on Mucopolysaccharidoses and Related Diseases" é um evento tradicional e marcante, por congrega não só especialistas na área, mas também pacientes e familiares.

A cada edição, o evento é realizado em uma sede diferente, sendo sua organização liderada pela associação de pacientes local, em combinação com a rede internacional de associações da área (MPS International).

Já foi realizado várias vezes na Europa e na América do Norte, uma vez na Austrália e em 2014 foi pela primeira, e única vez até agora, realizado na América Latina, quando tivemos uma bem-sucedida edição em Saúipe, Bahia, Brasil. Depois disso, foi realizado nos Estados Unidos (2016) e na Holanda (2018). A edição seguinte seria em Barcelona, em 2020, mas teve que ser adiada por conta da pandemia de Covid-19 e acabou sendo realizada de forma virtual em 2021. A edição subsequente foi programada

para Luzerna, na Suíça, mas por razões logísticas transferida para a Alemanha e marcada para acontecer na cidade de Würzburg, de 4 a 7 de abril de 2024.

ATIVIDADES

O evento terá uma programação para profissionais de saúde e cientistas, uma programação para pacientes e familiares, e algumas sessões conjuntas. Em paralelo, um número significativo de atividades de confraternização,

Estudo analisa via auditiva em pessoas com MPS

Entre as variadas alterações encontradas em indivíduos com mucopolissacaridoses (MPS), as disfunções auditivas, tais como alterações na percepção, condução e processamento do som, são comumente encontradas. Em um estudo realizado em 15 indivíduos de faixa etária entre 8 e 46 anos, na Universidade de São Paulo, foi observado que indivíduos com MPS apresentam diversas alterações ao longo do sistema auditivo.

A perda auditiva mais comumente observada nesta síndrome é derivada de uma disfunção de várias estruturas da cóclea (órgão sensorial da audição) que pode afetar a capacidade do indivíduo de ouvir, e que pode surgir ainda durante a infância.

Além da perda auditiva, também encontramos alteração na condução do som ao longo do nervo auditivo,

sendo assim é necessário um tempo maior para interpretar as informações recebidas, prejudicando as habilidades auditivas tais como percepção, localização, memória, atenção e discriminação de sons.

Evidenciou-se que a maior porcentagem de casos neste estudo, esteve relacionada com a MPS do tipo II, a Síndrome de Hunter.

Esses achados ressaltam a importância de avaliar a audição, monitoramento fonoaudiológico e otorrinolaringológico desde os primeiros meses de vida de indivíduos com MPS, visto que o acompanhamento e a intervenção médica o mais precoce possível poderão evitar o agravamento e viabilizar melhores condições de escuta, favorecendo, assim, o desenvolvimento da linguagem oral e melhorando a qualidade de vida desses indivíduos.



Wikiversidade

Pessoas com MPS apresentam, com frequência, disfunções auditivas

Referência: Chimelo FT, Silva LAF, Neves-Lobo IF, Kim CA, Matas CG. Study of the peripheral and central auditory pathways in patients with mucopolysaccharidosis. *J Commun Disord.* 2023 Dec 10;107:106402. doi: 10.1016/j.jcomdis.2023.106402. Epub ahead of print. PMID: 38096654. 🌟

Por Fga. Ma. Flávia Teixeira Chimelo, fonoaudióloga, Mestre e Doutoranda pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

Dra. Liliane Aparecida Fagundes Silva, fonoaudióloga, Mestre e doutora pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

Prof. Dra. Carla Gentile Matas, professora associada ao Curso de Fonoaudiologia na Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. Coordenadora do Lab. de Investigação Fonoaudiológica em Potenciais Evocados Auditivos.

comemorações e homenagens serão realizadas, aproximando pacientes, familiares, associações, profissionais de saúde e cientistas em torno desse interesse comum que são as

mucopolissacaridoses (e doenças relacionadas). Além das conferências e apresentações orais, teremos inúmeras comunicações apresentadas sob a forma de posters, sendo

os resumos publicados no "Journal of Inborn Errors of Metabolism and Screening". As inscrições para o evento podem ser realizadas no website www.mps2024.com 🌟

Um Congresso para TODOS. Pacientes | Famílias | Cientistas | Profissionais do Setor

17º Simpósio Internacional de
MPS e Doenças Relacionadas
04. - 07. abril de 2024

INSCREVA-SE AQUI AGORA!

Simpósio WORLD, principal evento mundial em doenças lisossômicas, ocorreu em fevereiro

O simpósio WORLD, em seus 20 anos de existência, tem se destacado como o principal evento mundial dedicado às doenças lisossômicas. O acrônimo WORLD significa “We’re Organizing Research on Lysosomal Diseases”, resumindo seu principal diferencial: a organização de todas as pesquisas, desde as básicas até as clínicas, realizadas no último ano sobre o tema. Este evento proporciona uma oportunidade valiosa para pesquisadores e profissionais se reunirem e discutirem os avanços na compreensão dos mecanismos das doenças lisossômicas, nas técnicas diagnósticas, no tratamento e nos cuidados gerais dos pacientes afetados. Da sua XX edição, realizada em San Diego, Estados Unidos, de 4 a 9 de fevereiro de 2024, participaram mais de 2.000 profissionais, de 60 países.

A VOZ DO PACIENTE

O congresso neste ano contou com uma novidade: o evento “A voz do paciente”, que incluiu palestras de profissionais de saúde, representantes de associações e da indústria farmacêutica abordando a perspectiva do paciente e como ela tem sido incorporada em estudos clínicos e programas de apoio à educação e cuidados do paciente. Além disso, foram repetidos dois eventos do ano passado: “Seja o catalizador”, com seções de fotografia e coquetel, e a “mentoria rápida”, na qual jovens pesquisadores terão a oportunidade de conversar alguns minutos sobre carreira e outros assuntos com diversos profissionais mais experientes.



Encontro completou 20 anos

Arquivo Roberto Giugliani

PESQUISADORES

Tradicionalmente, o evento concede o Prêmio Roscoe Brady aos pesquisadores envolvidos na inovação na área de doenças lisossômicas e conta com a participação de um palestrante principal. A vencedora do prêmio este ano foi a neuropsicóloga infantil Elsa Shapiro, por sua ampla contribuição no delineamento dos aspectos neuropsicológicos e de neuroimagem de pessoas com doenças lisossômicas. O palestrante principal deste ano foi novamente o Dr. Peter Marks, diretor do Centro de Estudos e Avaliação de Medicamentos Biológicos do FDA.

HCPA/UFRGS

A maior parte do programa do simpósio, no entanto, consiste em cerca de 90 apresentações de 12 minutos, de temas livres, organizadas em 23 sessões. Entre essas apresentações, oito foram feitas por pesquisadores vinculados ao Hospital de Clínicas de

Porto Alegre/Universidade Federal do Rio Grande do Sul (HCPA/UFRGS) ou egressos da instituição, sendo três deles contemplados com o prêmio de jovem pesquisador. Trata-se de uma das mais expressivas participações do grupo em sessões orais até o momento. Além das apresentações orais, o evento contou com mais de 300 trabalhos apresentados em forma de pôster. Os temas abordados pelos pesquisadores brasileiros nas sessões orais e sessões de pôster incluíram estudos em biomarcadores usando espectrometria de massas, relatos de experiência, avaliação de novos tratamentos em modelos animais e resultados inéditos de pesquisas clínicas, incluindo terapia gênica e ensaios clínicos de terapias direcionadas ao sistema nervoso central. Este último tema também foi abordado por outros pesquisadores e terá destaque no Simpósio Robert Gorlin, sessão especial do evento direcionada às necessidades não atendidas.

EXCELÊNCIA CIENTÍFICA

Em suma, o simpósio WORLD se consolidou não apenas como um ponto de convergência para a excelência científica, mas também como um catalisador essencial para avanços significativos nas pesquisas sobre doenças lisossômicas.

Ao unir especialistas, promover a inclusão da perspectiva do paciente e reconhecer realizações notáveis, o evento continua a ser um farol de inspiração e colaboração global na busca de uma melhor qualidade de vida para pessoas com doenças lisossômicas. ✨

caiu
na rede

Caiu na Rede é um informativo trimestral da Rede MPS Brasil

Edição 38 | Janeiro / Março 2024

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:
Fabiano de Oliveira Poswar, Flávia Teixeira Chimelo, Graziella Rodrigues, Roberto Giugliani

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

Patrocínio:

ultragenyx
pharmaceutical