



|                   |  |
|-------------------|--|
| <b>Evento</b>     | Salão UFRGS 2014: SIC - XXVI SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS  |
| <b>Ano</b>        | 2014   |
| <b>Local</b>      | Porto Alegre   |
| <b>Título</b>     | Caracterização bioquímica da enzima alfa-glicosidase ácida em leucócitos de indivíduos saudáveis e pacientes com Doença de Pompe |
| <b>Autor</b>      | DÁCIO FRANCO WEILER PILOTI   |
| <b>Orientador</b> | JANICE CARNEIRO COELHO   |

A enzima alfa-glicosidase ácida (GAA) é uma hidrolase lisossômica que degrada a molécula de glicogênio. Quando a atividade da GAA é deficiente, ocorre um acúmulo intralisossomal de glicogênio em numerosos tecidos, especialmente cardíaco e esquelético. A deficiência da GAA, associada aos sinais clínicos decorrentes do depósito de glicogênio, caracteriza a Doença de Pompe (PD).

O objetivo deste trabalho foi caracterizar as propriedades bioquímicas e cinéticas da enzima  $\alpha$ -glicosidase ácida em amostras de leucócitos totais e determinar a precisão da técnica através dos coeficientes de variação.

Comparamos a atividade da GAA em leucócitos, entre controles saudáveis e pacientes com doença de Pompe e caracterizamos seu comportamento em termos de pH ótimo,  $K_m$  e  $V_{max}$ . Além disso, estabelecemos valores de coeficiente de variação (CV). O  $K_m$  e a  $V_{max}$  da enzima em indivíduos normais foram significativamente maior ( $K_m=5,6mM$  e  $V_m=11,4nmol/h/mgprot$ ) que aquele do grupo de PD ( $K_m=1,5mM$  e  $V_{max}=0,4nmol/h/mgprot$ ). Ademais foram estabelecidos valores de coeficientes de variação menores que 10% para a medida da GAA.

Nossos resultados demonstram que os parâmetros analisados podem ser úteis na diferenciação entre indivíduos normais e pacientes com doença de Pompe, principalmente nos casos em que somente a medida da atividade da GAA não é confiável para o estabelecimento do diagnóstico da doença.