

EFICIÊNCIA DAS DOSAGENS ENZIMÁTICAS EM FIBROBLASTOS NO DIAGNÓSTICO DE ERROS INATOS DO METABOLISMO. AC Westphalen, E Totto, CD Castilhos, FB Scalco, MG Burin, E Lewis, J Coelho-Dutra & R Giugliani. Depto. Bioquímica e Genética, Unidade de Genética Médica - HCPA, UFRGS.

A cultura de fibroblastos a partir de biópsia de pele e utilizada por vários serviços para o diagnóstico de erros inatos do metabolismo (EIM). A facilidade no transporte de uma biópsia de pele ou mesmo de fibroblastos já cultivados permite um maior êxito e menor risco de perda de material para a medida de atividade de diversas enzimas. No laboratório de cultura de células da Unidade de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), implantado em 1990, foram realizadas até o presente momento 120 culturas de fibroblastos para fins de diagnóstico de EIM, sendo que destas, 43 foram encaminhadas para dosagens enzimáticas nos fibroblastos deste 43 pacientes, comparados com as atividades das mesmas enzimas em leucócitos ou plasma desses indivíduos. Em 16 pacientes foi diagnosticado um EIM e a dosagem enzimática em fibroblastos mostrou-se eficiente, sempre confirmando a dosagem realizada previamente em leucócitos ou plasma. Com isto, podemos concluir que a utilização de fibroblastos cultivados para o diagnóstico de EIM é viável em nosso meio, pois proporciona resultados fidedignos de atividades enzimáticas e constitui um risco a menos no transporte para análise de fibroblastos fora de nossa cidade (já que os mesmos são transportados à temperatura ambiente, não necessitando de refrigeração) bem como de material a nós enviado, desde que a biópsia de pele tenha sido colhida e enviada com extrema assepsia. (CNPq, FAPERGS, PROPESP/UFRGS).