

475

**DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DA DOENÇA DE GAUCHER NO BRASIL.** *Karen Joana Maciel de Castro, Souza FTS, Michelin K, Wajner A, Burin Mg, Pereira MLS, Pires RF, Giugliani R, Scolari RC, Sostruznik LS, Janice Carneiro Coelho (orient.) (UFRGS).*

A doença de Gaucher (DG) é uma esfingolipidose causada pela deficiência da enzima glicocerebrosidase ( $\beta$ -gli), que leva ao acúmulo de glicosilceramida nas células do sistema retículo-endotelial. O objetivo deste trabalho foi de relatar o número de diagnósticos de DG realizado de janeiro/1982 até o presente, bem como caracterizar os pacientes quanto ao sexo e atividade da  $\beta$ -gli e quitotriosidase. Amostras de 10 ml de sangue heparinizado de 1081 pacientes com suspeita de DG, provenientes de várias regiões do Brasil, juntamente com uma ficha contendo informações clínicas, foram encaminhadas para o nosso laboratório. Do sangue foram separados o plasma e os leucócitos e nestes foram medidas as atividades de  $\beta$ -gli e de quitotriosidase. Durante este período 412 casos de DG foram diagnosticados. A origem dos pacientes foi a seguinte: 64, 8% da região sudeste, 16, 5% da região sul, 11, 2% da região nordeste, 4, 4% da região norte e 3, 1% da região centro-oeste. A média de idade ao diagnóstico foi de 19, 2 anos. Observamos que 57, 6% dos pacientes eram do sexo feminino e 42, 4% do sexo masculino. A média da atividade da  $\beta$ -gli foi  $1,29 \pm 1,09$  nmol/h/mg de proteína e a da quitotriosidase foi  $17.740 \pm 18.135$  nmol/h/mg de proteína. Desde a introdução da Terapia de Reposição Enzimática, em nosso país, a DG vem se tornando mais conhecida e a demanda de testes diagnósticos vem aumentando. O estabelecimento de programas diagnósticos que facilitam o acesso dos médicos aos centros especializados, permite abreviar o processo diagnóstico possibilitando um tratamento mais precoce ao paciente afetado. (PIBIC).