

476

IDENTIFICAÇÃO DE DOENÇAS LISOSSÔMICAS ATRAVÉS DA MEDIDA DA ATIVIDADE ENZIMÁTICA EM FIBROBLASTOS. Luana Souza Sostruznik, Karen Joana Maciel de Castro, Roberta Casagrande Scolari, Fernanda Tim Seabra Souza, Maira Graeff Burin, Marli Viapiana, Jurema Fátima de Mari, Janice Carneiro Coelho (orient.) (UFRGS).

As Doenças Lisossômicas (DL) correspondem a aproximadamente 60% dos Erros Inatos do Metabolismo (EIM) diagnosticados no SGM/HCPA. A investigação e o diagnóstico destas doenças requerem equipe treinada, laboratório experiente e bem equipado e pleno domínio de técnicas específicas e de alto custo. O diagnóstico enzimático preciso pode ser realizado em fibroblastos cultivados. Os fibroblastos após cultivados são coletados para a análise bioquímica e podem ser congelados, por muito tempo em nitrogênio líquido sem perda da viabilidade celular. O objetivo deste trabalho foi realizar um levantamento do número de diagnósticos realizados nos últimos cinco anos no SGM do HCPA através da análise enzimática nos fibroblastos, bem como estabelecer a atividade normal destas mesmas enzimas. Desde julho de 2000 a junho de 2005, foram realizadas 348 culturas de fibroblastos. Destas, 115 apresentaram uma DL. As DL mais frequentemente diagnosticadas foram: MPS VI, Niemann-Pick tipo C (NPC) e Niemann-Pick tipo B (NPB). As enzimas arilsulfatase B e esfingomielinase estavam deficientes na MPS VI e na NPB, respectivamente. Também foi evidenciado o acúmulo de colesterol no citoplasma dos indivíduos com NPC. Após análise destas enzimas em um grupo de 20 indivíduos normais foram estabelecidos os intervalos de normalidade para cada uma delas. Estes foram os seguintes: 327 a 430 nmol/h/mg de proteína (arilsulfatase B) e 49 a 72 nmol/h/mg de proteína (esfingomielinase). Este trabalho mostrou que a cultura de fibroblastos, embora demande mais tempo para obtermos o resultado, parece ser mais sensível que a medida da atividade enzimática em leucócitos ou plasma, pois apresenta um intervalo de sobreposição entre afetados e normais pequeno ou mesmo nulo. (PIBIC).