

280

**PADRONIZAÇÃO DA TÉCNICA DE DOSAGEM DE COLESTEROL INTRACELULAR EM FIBROBLASTOS HUMANOS VISANDO REFORÇO DO DIAGNÓSTICO DA DOENÇA DE NIEMMAN-PICK TIPO C.** *Karen Joana Maciel de Castro, Fernanda Timm Seabra Souza, Luana**Sostruznik, Carla Vieira Andrade, Janice Carneiro Coelho (orient.) (UFRGS).*

As doenças lisossômicas de depósito (DL) constituem um grupo de EIM que acumulam macromoléculas dentro dos lisossomos, perturbando o funcionamento normal da célula. Este acúmulo é causado por deficiências de enzimas específicas que não degradam seus substratos. A doença de Niemann-Pick tipo C (DNPC) é um EIM pertencente ao grupo das DL. É uma doença autossômica recessiva com manifestações clínicas heterogêneas. O diagnóstico definitivo para a DNPC requer a demonstração do transporte intracelular anormal de colesterol não esterificado. Para este fim, é utilizada a técnica do agente fluorescente Filipin II. Devido à dificuldade do diagnóstico, por ser um método qualitativo, em certos pacientes é sentida a falta de um método quantitativo para o reforço desta técnica. O presente trabalho teve como objetivo padronizar a técnica de dosagem de colesterol (método quantitativo) intracelular em fibroblastos humanos, como reforço no diagnóstico da Doença de Niemann-Pick tipo C. Como resultado das dosagens obtemos os seguintes valores: Indivíduos com DNPC obtiveram média de dosagem de colesterol de 0,0095 (mmol / mg de proteína), com desvio padrão de  $\pm 0,0048$  e  $n = 7$ . A média dos indivíduos controle foi 0,0057mmol / mg de proteína, com desvio padrão de  $\pm 0,0011$  e  $n =$  Observamos neste trabalho que, segundo o teste t student para amostra independentes, indivíduos com DNPC apresentam um nível significativamente maior de colesterol citoplasmático que indivíduos normais.