

349

QUITOTRIOSIDASE: UMA IMPORTANTE ADIÇÃO PARA PROTOCOLOS DE TRIAGEM DE DOENÇAS LISSÔMICAS DE DEPÓSITO. Marilyn Tsao, Maira G. Burin, Janice C. Coelho,

Kristiane Michelin, Ida V. Schwartz e Roberto Giugliani. (Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, UFRGS).

A quitotriosidase é uma enzima cuja atividade está aumentada em algumas doenças lisossômicas de depósito (DLDs), podendo ser um marcador bioquímico de fácil identificação para a triagem desses distúrbios. Sua dosagem é realizada no plasma, por um método fluorimétrico. No período de agosto de 2001 a junho de 2002 foram testadas amostras de 594 pacientes encaminhados ao Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Dessas, 55 apresentaram atividade de quitotriosidase superior ao valor de referência (8,85 – 132 nanomoles/h/ml). Dentre essas 55 amostras, 5 pertenciam a pacientes afetados por uma DLD, sendo 2 casos de Doença de Gaucher, 2 casos de Gangliosidose GM1 e 1 caso de Leucodistrofia Metacromática. Das demais 50 amostras, 1 era de paciente com acidúria glutárica tipo II, 6 ainda estão sob investigação, 6 não deram retorno às solicitações de nova coleta de sangue, enquanto as demais não revelaram alterações significativas que confirmassem uma suspeita de um erro inato do metabolismo. A inclusão dessa técnica nas baterias de triagem para DLDs, além de ampliar a gama de doenças detectáveis, permite o uso de plasma para a triagem inicial em casos de suspeita de doença de Gaucher ou de Niemann-Pick, até agora não detectáveis na triagem convencional, apenas por ensaios enzimáticos específicos que envolvem procedimentos caros e trabalhosos (no caso da doença de Niemann-Pick, com substratos radiativos) em volume significativo de sangue (8 a 10ml) ou em fibroblastos cultivados. (CNPq/Genzyme do Brasil)