



# DOENÇA DE GAUCHER: MINIATURIZAÇÃO DA TÉCNICA DA MEDIDA DA ATIVIDADE DA BETA-GLICOSIDASE E QUITOTRIOSIDADE PADRÃO OURO EM LEUCÓCITOS/PLASMA E SANGUE IMPREGNADO EM PAPEL FILTRO COMO FORMA DE TRIAGEM

GARCIA, Cristina da Silva<sup>1</sup>; GOLDIM, Mariana Pereira de Souza<sup>1</sup>; COELHO, Janice Carneiro<sup>1</sup>

1) Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo - Doenças Lisossômicas de Depósito, Departamento de Bioquímica, ICBS, UFRGS.  
[garcia.cs7@gmail.com](mailto:garcia.cs7@gmail.com)

## Introdução

A Doença de Gaucher (DG) é a Doença Lisossômica de Depósito mais comum com prevalência mundial de 1:50000 indivíduos. A Doença de Gaucher é causada pela deficiência de beta-glicosidase (GBA), gerando o acúmulo de glicosilceramidas nos lisossomos, que causa vários sintomas aos pacientes como anormalidades esqueléticas, comprometimento do sistema nervoso, acúmulo de lipídeos complexos nos tecidos e disfunções orgânicas como hepatoesplenomegalia, anemia progressiva, trombocitopenia e leucopenia. Outra enzima relacionada a DG é a quitotriosidase (QT), cuja atividade está aumentada. Atualmente o diagnóstico padrão ouro é feito através da medida da atividade da GBA em leucócitos e da QT em plasma. Neste trabalho propomos a miniaturização das técnicas em sangue impregnado em papel filtro (SPF) da GBA e QT como forma de triagem e a miniaturização da GBA em leucócitos como forma de confirmação do diagnóstico. Estabelecemos também, novos valores de referência e ponto de corte para estas técnicas.

## Materiais e Métodos

As técnicas miniaturizadas foram realizadas e lidas em placas de 96-poços e foi mantida a relação entre os reagentes. As técnicas em SPF foram miniaturizadas de Civallero et al (2006) e em leucócitos de Peters et al (1976).

## Conclusão

Este estudo mostrou que a miniaturização das técnicas em SPF e leucócitos se mostraram eficientes para a detecção de novos pacientes para DG em população de alto-risco, assim reduzindo os custos e a quantidade de amostra para o diagnóstico.

## Resultados

As miniaturizações foram consideradas válidas, com  $r > 0,70$  e  $p < 0,001$ , por correlação de Pearson com as técnicas originais.

Os novos valores de referência e ponto de corte para as técnicas miniaturizadas estão apresentados na Tabela 1.

Tabela 1 – Valores de Referência das Técnicas em SPF e leucócitos

Enzima	Amostra	Atividade Enzimática	Ponto de Corte
GBA* (SPF)	Pacientes com DG	0 – 2,5	2,77
	Controles Saudáveis	3,04 – 7,09	
QT* (SPF)	Pacientes com DG	38,04 - 2249	46,10
	Controles Saudáveis	0 – 44,51	
GBA** (Leucócitos)	Pacientes com DG	0 – 5,03	6,52
	Controles Saudáveis	8,01 – 35,63	

\* Atividade enzimática expressa em nmol/h/mL.

\*\* Atividade enzimática expressa em nmol/h/mg de proteína.

Após padronizadas as miniaturizações, uma amostra de 274 indivíduos de alto risco para DG foi triada com estas técnicas. 13,5% desta amostra foi confirmada com DG (Figura 1).

## Triagem de população de alto-risco

