

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, miniaturização da GBA e beta-galactosidase (GLB) em leucócitos como forma de confirmação do diagnóstico e novos valores de referência e ponto de corte para estas técnicas. 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 as em leucócitos de Peters et al (1976) e Suzuki (1977) para a GBA e GLB, respectivamente. As miniaturizações foram consideradas válidas, com $r > 0,70$, por correlação de Pearson com as técnicas originais. Assim, foi feita uma triagem de 274 SPF de indivíduos de alto-risco para DG utilizando as técnicas miniaturizadas, onde 94 mostraram atividade enzimática indicativa de DG (34,3%). Destes foi solicitada a coleta de leucócitos para confirmação, sendo que 55,2% confirmaram a DG. De todas as amostras triadas obtivemos 13,5% de positivos para DG. 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.