

309

**ESTUDO BIOQUÍMICO DE POSSÍVEIS PORTADORAS DE MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO II (SÍNDROME DE HUNTER)- RESULTADOS PRELIMINARES.** Gabriela Breda, Ida V.D.Schwartz, Ursula Matte, Sandra Leistner, Luciane Lima, Tatiana Dieter, Maira Burin, Marli Viapiana, Roberto Giugliani (HCPA, Serviço de Genética Médica, Porto Alegre, RS)

O padrão de herança da maioria das doenças lisossômicas de depósito é autossômico recessivo, com exceção das doenças de Hunter (Mucopolissacaridose II ou MPS II) e de Fabry, que são ligadas ao X. Apesar de não existirem estudos sistemáticos de portadoras de MPS II, assume-se na literatura que a herança desta doença seja recessiva. A MPS II atinge aproximadamente 1:76.000 a 1:162.000 recém-nascidos do sexo masculino, sendo causada pela presença de uma mutação patogênica no gene responsável pela produção da enzima iduronato-L-sulfatase (IDS). A deficiência desta enzima resulta no acúmulo intracelular de mucopolissacarídeos (glicosaminoglicanos ou GAGs) dos tipos dermatan e heparan sulfato, causando danos progressivos nos pacientes (retardo do crescimento, gargoilismo, contraturas articulares, problemas respiratórios, cardíacos e auditivos). Dados da literatura sugerem que aproximadamente 20% dos casos de MPS II ocorrem devido a uma mutação nova. O objetivo deste trabalho é estudar, do ponto de vista bioquímico, a atividade da IDS em plasma e leucócitos, através do método fluorimétrico de Voznyi *et al* (2001) e a quantidade de GAGs excretada na urina de mulheres com suspeita de serem heterozigotas para MPS II, isto é, parentes em primeiro e segundo grau de pacientes com diagnóstico confirmado de MPS II, através do método colorimétrico de *de Jong et al* (1993). Até o momento, estudamos 43 mulheres possíveis portadoras, dentre as quais realizamos dosagem da atividade da IDS no plasma de 40/43 e em leucócitos de 13/43, e dosamos GAGs na urina de 24 horas de 29/43. A dosagem de GAGs na urina apresentou resultado normal em todas as pacientes estudadas. Entre elas, 12% são heterozigotas obrigatórias. Nossos dados sugerem, portanto, que as portadoras de MPS II não apresentam excreção elevada de GAGs na urina, e que este não é um bom método para discriminar as mulheres portadoras das não portadoras desta doença. Dados da análise enzimática e molecular (estudo paralelo) permitirão confirmar esta observação (Apoio :NORD, CNPq, CAPES.)