

QUITOTRIOSIDASE EM PACIENTES COM DOENÇA DE FABRY: UM POSSÍVEL MARCADOR BIOQUÍMICO AUXILIAR NA TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA?

Michelin, K., Schwartz, I.V., Ashton-Prolla, P., Brustolin, S., Matte, U., Burin, M., Giugliani, R., Coelho, J.C. Serviço de Genética Médica. HCPA.

Objetivos: quitinases são enzimas que hidrolizam quitina e têm sido encontradas em uma grande variedade de espécies de invertebrados. Uma quitinase análoga, humana, a quitotriosidase (QT), foi identificada na década de 90. Níveis elevados da atividade plasmática de QT têm sido observados em pacientes com algumas doenças lisossômicas de depósito, como a Doença de Gaucher, e são utilizados como marcadores bioquímicos durante a terapia de reposição enzimática (TRE). Não há na literatura trabalhos que determinem o nível de quitotriosidase na doença de Fabry. Esta doença lisossômica de depósito -galactosidase, uma esfingolipidose cuja é causada pela deficiência da enzima herança está ligada ao X. A doença de Fabry já está sendo tratada com terapia de reposição enzimática. Ao estabelecermos os níveis de quitotriosidase no plasma de indivíduos com Doença de Fabry, poderíamos posteriormente monitorá-los durante a TRE e observar seu valor como marcador.

Material e métodos: nós analisamos 8 pacientes com diagnóstico já estabelecido de Doença de Fabry. A atividade da quitotriosidase foi medida em plasma destes pacientes antes da introdução da TRE (valor de normalidade foram estabelecidos com 8,85 - 132 nmol/h/mL).

Resultados e conclusões: dos 8 pacientes, 2 apresentaram um leve aumento nos níveis plasmáticos de quitotriosidase (218 e 261 nmol/h/mL), 6 pacientes apresentaram níveis normais desta enzima (valores de 9,7 a 44 nmol/h/mL). O número de pacientes ainda é pequeno para avaliar a importância da dosagem da QT no monitoramento destes pacientes durante TRE, mas pretendemos seguir monitorando os níveis plasmáticos de QT nestes pacientes ao longo do seu tratamento. Apoio: CNPq/PRONEX, GPPG/HCPA, Genzyme do Brasil