

094

AVALIAÇÃO DE UM NOVO MÉTODO FLUORIMÉTRICO PARA O DIAGNÓSTICO BIOQUÍMICO DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO II. *Silvane Gotardo, Patrícia Barbosa, Sandra Leistner, Janice Coelho, Roberto Giugliani, Maira Burin.* (Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre).

A Mucopolissacaridose tipo II (MPS II, Síndrome de Hunter) é uma doença genética causada pela deficiência de iduronato-2-sulfatase (IDS). Esta deficiência leva ao acúmulo de mucopolissacarídeos nos lisossomas, ocasionando os sintomas clínicos da

MPS II, tais como articulações rígidas, retardo mental e hepatoesplenomegalia. O objetivo deste trabalho é a avaliação da eficiência de um novo método fluorimétrico para a medida da atividade da enzima iduronato sulfatase, que permite a obtenção do diagnóstico final ou específico destes pacientes. O ensaio enzimático disponível até o ano passado envolvia o uso de um substrato radioisotópico, cuja metodologia era dispendiosa e de difícil padronização. No início do ano 2000 Voznyi e colaboradores tornaram possível o diagnóstico através da comercialização do substrato 4-methylumbelliferyl- α -iduronide-2-sulphate. Na Anteriormente a identificação de pacientes com MPSII, no nosso laboratório, que é um centro de referência nacional no diagnóstico de mucopolissacaridoses, se restringia somente ao protocolo onde avaliávamos a presença, a identificação e a quantificação de mucopolissacarídeos acumulados na urina. A metodologia empregada neste estudo inclui: o teste de azul de toluidina, a cromatografia e a dosagem de mucopolissacarídeos na urina, e o novo método fluorimétrico para a quantificação da iduronato sulfatase realizado no sangue heparinizado. Deste estudo estabeleceram-se: a) os valores de referência para enzima iduronato sulfatase: b) o diagnóstico de MPS II em 12 pacientes. O uso de técnicas fluorimétricas é altamente difundido no estudo de outras enzimas lisossômicas, e apresenta maior segurança na rotina laboratorial quando comparado aos métodos radioisotópicos. Com base nos resultados relatados nos parece mais vantajoso, pelo menos no nosso meio, o emprego do método fluorimétrico para o diagnóstico final da MPSII.