

092

**CARACTERIZAÇÃO BIOQUÍMICA DA ALFA-IDURONIDASE DE PLASMA DE HETEROZIGOTOS PARA MPS I NÃO HURLER E INDIVÍDUOS NORMAIS.** *Alessandro Wajner, Jovana Mandelli, Ricardo Pires, Ida Schwartz, Úrsula Matte, Sandra Leistner, Roberto Giugliani e Janice C. Coelho.* (Dept. de Bioquímica, ICBS, UFRGS e Serviço de Genética Médica, HCPA).

Com o objetivo de detectar heterozigotos para Mucopolissacaridose tipo I (MPS I) não Hurler, nós caracterizamos bioquimicamente a enzima alfa-iduronidase de plasma de indivíduos normais e de heterozigotos para MPS I não Hurler, de acordo com o pH ótimo, Km, Vmax e instabilidade a temperatura. Nossos resultados mostraram que a enzima apresenta um pH ótimo de 2,4 em indivíduos normais e um intervalo de 2,5 a 3,0 em heterozigotos. Em indivíduos normais, o Km foi de  $0,37 \pm 0,08$  mM e a Vmax de  $12,21 + 2,72$  nmol/h/ml e em heterozigotos para MPS I não Hurler, nós observamos dois grupos distintos: o primeiro apresentou um Km de  $0,26 + 0,07$  mM e  $5,13 + 1,02$  nmol/h/ml para a Vmax (grupo A) e o segundo com  $0,62 + 0,05$  mM e  $11,43 + 0,84$  nmol/h/ml para o Km e Vmax, respectivamente (grupo B). A Vmax dos indivíduos normais é significativamente maior que aquela dos heterozigotos do grupo A. O Km dos heterozigotos do grupo B é significativamente maior que aquele dos indivíduos normais. Foi observado que, se incubada por 1 hora a 50°C, a enzima de indivíduos normais perde 28,04% de sua atividade, e cerca de 40,67% quando incubada por 5 horas. Já em heterozigotos, esta enzima perde 20,08% de atividade se incubada por 1 hora a 50°C e 76,67% quando incubada por 5 horas. Após 5 horas de incubação a 50°C, a enzima de indivíduos normais é significativamente mais estável que aquela de heterozigotos. Nós concluímos que uma incubação adicional da enzima a 50°C por 5 horas e/ou a determinação do Km e Vmax são úteis para distinguir entre indivíduos normais e heterozigotos não-Hurler. PRONEX-MCT, PIBIC/CNPq/UFRGS.