

Sessão 18

Genética Médica II

153

EFEITO DO p-HIDROXIMERCURIBENZOATO, HEPARINA E GALACTOSE NA ATIVIDADE DA β -GALACTOSIDASE DE FIBROBLASTOS DE INDIVÍDUOS NORMAIS, HETEROZIGOTOS E HOMOZIGOTOS PARA GANGLIOSIDOSE GM₁. *Augusto Bencke Geyer, Renata Sano e Janice Carneiro Coelho* (Departamento de Bioquímica, UFRGS e Serviço de Genética Médica, HCPA - Porto Alegre - RS).

A gangliosidose GM₁ é um erro inato do metabolismo adquirido de forma autossômica recessiva e é caracterizada pelo acúmulo de gangliosídeo GM₁ em tecidos e órgãos dos pacientes afetados (Okada e O'Brien, 1968). Esta anormalidade bioquímica ocorre devido à deficiência total ou parcial da atividade da enzima β -galactosidase (EC 3.2.1.23). O propósito deste trabalho é determinar o efeito de três possíveis inibidores (galactose, heparina e p-hidroxi-mercuribenzoato) na atividade da β -galactosidase utilizando fibroblastos de indivíduos normais, homozigotos e heterozigotos para gangliosidose GM₁. Pretendeu-se determinar o tipo de inibição de cada composto testado nos três grupos de indivíduos. A atividade da β -galactosidase sem inibidores e frente a estes em diferentes concentrações foi determinada através de método fluorimétrico usando-se 4-metilumbeliferil- β -D-galactosídeo como substrato (Suzuki, 1977). Em todas as concentrações testadas as três substâncias foram inibidoras da β -galactosidase de fibroblastos dos três grupos de indivíduos testados. Tanto para indivíduos normais, como para homozigotos e heterozigotos o p-hidroxi-mercuribenzoato e a heparina apresentaram inibição do tipo não-competitiva; a galactose apresentou inibição do tipo competitiva. (CAPES – CNPq - Pronex/MCT - Propesq/UFRGS)