

SCREENING DE MULHERES COM SUSPEITA DE DOENÇA DE FABRY: COMPARAÇÃO ENTRE O MÉTODO MOLECULAR E O BIOQUÍMICO

Gabriela Pasqualim, Laura Simon, Maira Graeff Burin, Roberto Giugliani, Ursula da Silveira Matte

Introdução: A Doença de Fabry (DF) é causada pela deficiência da enzima alfa-galactosidase A (GLA). Apresenta herança ligada ao X, o que leva à grande variação dos níveis enzimáticos em mulheres. Objetivos: Comparar a atividade enzimática de mulheres com suspeita de DF com o genótipo pela análise da Curva ROC (Receiver Operating Characteristic Curve) para otimização do diagnóstico bioquímico como forma de screening. Materiais e métodos: Dados de atividade enzimática da GLA em papel filtro (N=186, 13 heterozigotas), plasma (N=35, 13 heterozigotas) e leucócitos (N=33, 13 heterozigotas) foram obtidos das fichas de 205 pacientes do SGM/HCPA. Esses dados foram comparados com o genótipo com o programa SPSS Statistics v20. Resultados e discussão: As Curvas ROC para o diagnóstico bioquímico em papel filtro, plasma e leucócitos obtiveram AUC (area under curve) de 0,721 (EP=0,065, $p<0,001$), 0,986 (EP= 0,016, $p<0,001$) e 0,915 (EP=0,059, $p<0,001$), respectivamente. Alterando-se o ponto de corte do ensaio em papel filtro para 14,45 nmol/h/mL, todas heterozigotas seriam identificadas; mas a especificidade diminuiria para 2,5% e o VPP a 14%. Em plasma, alterando-se o ponto de corte para 5,4 nmol/h/mL, a especificidade não se alteraria, a sensibilidade seria máxima, o VPP e VPN aumentariam para 0,93 e 1,00, respectivamente. Em leucócitos, para identificação de todas heterozigotas, o ponto de corte deve ser alterado para 43,5 nmol/h/mg prot. Com isso, a especificidade diminuiria a 40% e o VPP a 52%. Conclusão: A atividade em plasma pode ser considerada o ensaio mais eficiente para screening de DF em mulheres, sendo capaz de manter alta especificidade com sensibilidade máxima. Apoio: Shire, FMRS.