

214 ESTUDO DA ATIVIDADE DA BETA-GALACTOSIDASE EM FIBROBLASTOS E LEUCÓCITOS EM UMA FAMÍLIA COM MÚLTIPLOS CASOS DE GANGLIOSIDOSE GM1. Adriana Folberg, Roberto Giugliani e Heloisa H.R. de Andrade. (Laboratório Regional de Erros Inatos do Metabolismo, Unidade de Genética Médica, HCPA - UFRGS).

Gangliosidose GM1 é um erro inato do metabolismo causado pela deficiência da enzima beta-galactosidase, que gera o acúmulo do gangliosídeo GM1 de forma generalizada nos diversos tecidos. Sua herança é autossômica recessiva. Retardo do desenvolvimento psicomotor e hepato e/ou esplenomegalia são os principais achados clínicos. Sendo de desenvolvimento rápido e progressivo, o indivíduo afetado não sobrevive por mais de 2 anos de idade. Devido à sua gravidade e impossibilidade de cura, a detecção de heterozigotos para aconselhamento de casais é, em nosso meio, a alternativa para tentar diminuir a sua ocorrência. Através do estudo de uma família com diversos casos de Gangliosidose GM1, nos propusemos a identificar indivíduos heterozigotos através da medida da atividade da enzima beta-galactosidase em fibroblastos cultivados e a testar a possibilidade desta identificação diretamente em leucócitos. Pelos resultados obtidos em fibroblastos, e considerando os dados da história familiar, foi possível especular qual o provável genótipo de cada indivíduo da amostra. Foi também possível estimar o valor médio de atividade enzimática dos heterozigotos desta genealogia e a amplitude aproximada deste valor. Em leucócitos a atividade de beta-galactosidase esteve muito dispersa, não apresentando valor informativo. Concluimos assim, que a dosagem de atividade de beta-galactosidase em fibroblastos parece ser um meio viável para a identificação de heterozigotos dentro de um contexto familiar apropriado, o que não parece ser verdadeiro para leucócitos. (CNPq/FIP-HCPA)