

## **COMPARAÇÃO DAS ATIVIDADES DE $\beta$ -GLICOSIDASE E QUITOTRIOSIDASE EM PAPEL FILTRO COM AS DE LEUCÓCITOS E PLASMA**

Coordenador: MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA

Autor: MARCELLE AMANDA CARNIÉL

Os erros inatos do metabolismo são distúrbios resultantes de deficiências em proteínas, geralmente enzimas. A Doença de Gaucher (DG), doença lisossômica mais freqüente, é causada pela deficiência da glicocerebrosidase ou  $\beta$ -glicosidase ( $\beta$ -gli), necessária para o catabolismo intralisossômico do glicocerebrosídeo. O diagnóstico é baseado no ensaio enzimático da  $\beta$ -gli em leucócitos ou fibroblastos, sendo útil a medida da atividade de quitotriosidase (QT), um importante biomarcador que está muito aumentado na DG. Amostras de papel filtro impregnadas com sangue têm sido utilizadas em nosso laboratório para screening de DG. Amostras de sangue heparinizado e de sangue em papel filtro de 156 indivíduos com suspeita de DG foram enviadas ao laboratório para análise da  $\beta$ -gli em leucócitos,  $\beta$ -gli em papel filtro, QT em plasma e QT em papel filtro. Este estudo avaliou a sensibilidade da técnica que mede a atividade da  $\beta$ -gli em papel filtro comparada com a técnica em leucócitos, e a sensibilidade da técnica que mede a atividade da QT em papel filtro comparada com a técnica em plasma. As análises permitiram definir os pontos de corte da  $\beta$ -gli em 1,9 nmol/hora/mL e da QT em 61,0 nmol/h/mL, para amostras em papel filtro. A partir dos valores obtidos nos ensaios, amostras de sangue heparinizado foram testadas com o objetivo de avaliar as atividades enzimáticas em leucócitos e plasma e estabelecer o diagnóstico. O ponto de corte para análise da  $\beta$ -gli em leucócitos e de QT em plasma foram de 6,5 nmol/hora/mg proteína e de 183 nmol/hora/mL, respectivamente. Este processo permitiu diagnosticar de forma correta e segura 72 indivíduos com DG.