

A doença de Niemann-Pick é um grupo de distúrbios caracterizados pelo acúmulo de esfingomiélin e outros lipídios nos tecidos. O tipo C, o qual nos referimos, não tem como característica a deficiência de esfingomielinase e sim o acúmulo de lipídios observado em fibroblastos de indivíduos que provavelmente tenham uma deficiência no transporte do colesterol dos lisossomos. De acordo com Kruth e colaboradores (1986) a observação deste acúmulo é feita pela técnica do corante Filipin. Esta técnica é considerada padrão-ouro para confirmação da doença. Entretanto, por ser uma análise qualitativa e haver fenótipos variantes, outros ensaios laboratoriais, que auxiliem na confirmação diagnóstica, seriam ferramentas importantes. Pensando nisso, trabalhou-se com a enzima quitotriosidase (QT), também conhecida como quitinase humana, que é uma biomarcadora para algumas doenças lisossômicas de depósitos. Em nossas revisões, não encontramos na literatura trabalhos que relacionem o aumento da atividade da QT em pacientes NPC. Dessa maneira, foi comparada a medida da atividade da QT (em plasma) de indivíduos normais com a medida da atividade de pacientes com o diagnóstico da doença de NPC. A medida da QT foi determinada segundo Hollak et al (1994), usando o substrato artificial 4-metilumbeliferil- β -D-N-N'-N'-N''-triacetilquitotriosídeo, este ensaio foi incubado por 15 minutos a 37°C e a reação foi interrompida com tampão glicina-NaOH pH 10,3. A fluorescência foi lida em espectrofluorímetro. Os resultados obtidos demonstraram que a média da atividade da QT dos indivíduos normais foi de 46,2 nmol/h/mL, já em pacientes NPC, a média foi 1800,52 nmol/h/mL, o que demonstra um valor aproximadamente 40 vezes maior da medida da atividade da QT em pacientes NPC. A partir destes resultados concluímos que a medida da QT pode ser um protocolo laboratorial auxiliar na investigação da doença de NPC.