

470

PROTÓCOLO DIAGNÓSTICO PARA LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA – RESULTADOS PRELIMINARES DA ANÁLISE BIOQUÍMICA. *Bruna Doleys Cardoso, Jurema de Mari, Maria Luiza Saraiva Pereira, Hugo Bock, Roberto Giugliani, Maira Graeff Burin (orient.)*

(UFRGS).

A leucodistrofia metacromática (LDM) é uma doença genética transmitida de forma autossômica recessiva caracterizada pelo acúmulo de sulfatídeo principalmente no sistema nervoso central. A deficiência da enzima arilsulfatase A (ASA), é a causa principal da LDM e essa está envolvida na degradação de glicolípídeos sulfatados. O presente trabalho tem como objetivo implantar um protocolo diagnóstico racional, para o diagnóstico bioquímico e molecular de pacientes com LDM residentes no nosso país, estendendo a avaliação aos familiares, de modo a identificar portadores do gene mutante e propiciar o aconselhamento genético às famílias, incluindo o diagnóstico pré-natal. Num primeiro momento, mede-se a atividade da ASA. Ao identificar baixa atividade dessa enzima realiza-se a medida de outra sulfatase, a arilsulfatase B (ASB), que caso encontre-se diminuída comprova-se deficiência múltipla de sulfatase. Se a atividade da mesma apresentar-se normal descarta-se essa possibilidade apresentando-se, então, um possível caso de LDM que é comprovado realizando uma cromatografia de sulfatídios. Nos casos em que a cromatografia de sulfatídios é normal trata-se da situação conhecida como pseudodeficiência para a ASA (PD). Para análise bioquímica é necessário sangue heparinizado e urina, e para análise molecular de PD e LDM sangue com EDTA. Até então foram avaliados 192 pacientes com suspeita clínica de possuírem LDM. O diagnóstico definitivo LDM foi obtido em 12 pacientes. Há ainda outros 12 pacientes onde não foi possível o diagnóstico definitivo, pois em alguns casos não havia amostra de urina. Até o momento o protocolo utilizado parece ser eficiente para o diagnóstico da LDM, principalmente por discriminar esses casos dos de PD. (PIBIC).