

337

DIAGNÓSTICO BIOQUÍMICO DA SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ. Ana Paula P. Scholz, Fabiana D. Amorim, Roberto Giugliani, Maira G. Burin (Serviço de Genética Médica - Hospital de Clínicas de Porto Alegre).

A síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLO) é uma doença autossômica recessiva caracterizada por múltiplas anomalias congênitas e retardo mental. Sua incidência na população caucasóide é estimada em 1:20.000 nascimentos, sendo 1:70 a incidência calculada de portadores do gene mutante. Essa síndrome ocorre devido a um defeito na última etapa da biossíntese do colesterol, onde a deficiência da enzima 7-deidrocolesterol Δ^7 -reductase, que converte o 7-deidrocolesterol (7DHC) em colesterol, ocasiona o acúmulo desse substrato, observado em pacientes com SLO. Neste trabalho relatamos a padronização de uma técnica de espectrometria ultravioleta para determinação de 7DHC no soro, após a extração de lipídios com etanol e n-hexano. Como grupo de referência, foram estudadas 22 amostras de soro, de adultos hígidos, as quais foram fornecidas por doadores do banco de sangue do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Analisamos também a amostra de um paciente previamente diagnosticado com SLO. O grupo controle apresentou absorvância máxima em 234 nm (concentração até 1,04 mg/dl), diferentemente da amostra do paciente, que apresentou absorvância máxima em 271, 282 e 294 nm (concentração igual a 14,19 mg/dl), comportamento característico do 7-DHC. Estamos também padronizando esta técnica para diagnóstico pré-natal em sobrenadante de líquido amniótico. Este método torna possível a detecção simples e rápida de pacientes com suspeita de apresentar SLO, e certamente contribuirá para detecção de novos casos e para o aconselhamento genético de famílias em risco. (Fapergs).