

**COMPARAÇÃO ENTRE O DIAGNÓSTICO GENÉTICO E BIOQUÍMICO EM MULHERES COM SUSPEITA DE DOENÇA DE FABRY POR CURVA ROC**

GABRIELA PASQUALIM; FERNANDA SPERB; FABIANA QUOOS MAYER; MAIRA GRAEFF BURIN; URSULA MATTE; ROBERTO GIUGLIANI

Introdução: A Doença de Fabry (DF) é causada pela deficiência da enzima alfa-galactosidase A (GLA). Por ter herança ligada ao X, mulheres apresentam níveis muito variáveis de atividade enzimática. Por isso, o padrão ouro do diagnóstico em mulheres é a análise por seqüenciamento do gene. Objetivos: Comparar a sensibilidade e especificidade do diagnóstico genético com o bioquímico em mulheres com suspeita de DF através análise da Curva ROC (Receiver Operating Characteristic Curve). Materiais e métodos: Dados de atividade enzimática da GLA em papel filtro (N=70, sendo 15 heterozigotas), leucócitos e plasma (N=19, sendo 11 heterozigotas) foram obtidos das fichas de 82 pacientes do SGM/HCPA. Esses dados foram comparados com o diagnóstico molecular com o programa SPSS Statistics v19. Resultados e discussão: A Curva ROC para o diagnóstico bioquímico em papel filtro, leucócitos e plasma obtiveram AUC (area under curve) de 0,730 (IC 95% de 0.574 a 0.887,  $p < 0,01$ ), 0,920 (IC 95% de 0,794 a 1,  $p < 0,005$ ) e 0,926 (IC 95% de 0.784 a 1,  $p < 0,005$ ), respectivamente. Em papel filtro, alterando-se o menor valor de referência do ensaio para 3,45 nmol/h/mL, a sensibilidade do ensaio aumentaria para 60%. Porém, a especificidade diminuiria a 76,4%. Em leucócitos, elevando-se de 26 para 31,5 nmol/h/mg prot. o menor ponto de corte, a sensibilidade passaria a ser de 90,9%. Entretanto, a especificidade diminuiria para 87,5%. Em plasma, elevando-se de 4 para 6,95 nmol/h/mL, a especificidade não se alteraria e a sensibilidade aumentaria para 90,9%. Conclusão: A atividade em plasma pode ser considerada o ensaio mais eficiente, sendo único que se mostrou capaz de não gerar falso-positivos, com uma taxa de apenas 27% falso-negativos. É necessário, porém, aumentar o número amostral. Apoio: Shire, FMRS.