
REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2005; 25 (Supl 1) :1-251



^a
Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
12º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

REVISTA HCPA - Volume 25 (Supl 1) - Setembro 2005
International Standard Serial Numbering (ISSN) 0101-5575
Registrada no Cartório do Registro Especial de Porto Alegre sob nº 195 no livro B, n.2
Indexada no LILACS

A Correspondência deve ser encaminhada para: Editor da Revista HCPA - Largo Eduardo Zaccaro Faraco - Rua Ramiro Barcelos, 2350
90035-903 - Porto Alegre, RS - Tel: +55-51-2101.8304 - www.hcpa.ufrgs.br

IDENTIFICAÇÃO DE DOENÇAS LISSSÔMICAS ATRAVÉS DA MEDIDA DA ATIVIDADE ENZIMÁTICA EM FIBROBLASTOS

LUANA SOUZA SOSTRUZNIK;ROBERTA CASAGRANDE SCOLARI; KAREN JOANA MACIEL DE CASTRO; FERNANDA TIMM SEABRA SOUZA; MAIRA BURIN; MARLI VIAPIANNA; JUREMA FÁTIMA DE MARI; JANICE CARNEIRO COELHO

As Doenças Lisossômicas (DL) correspondem a aproximadamente 60% dos Erros Inatos do Metabolismo (EIM) diagnosticados no SGM/HCPA. A investigação e o diagnóstico destas doenças requerem equipe treinada, laboratório experiente e bem equipado e pleno domínio de técnicas específicas de alto custo. O diagnóstico enzimático preciso pode ser realizado em fibroblastos cultivados. Os fibroblastos após cultivo são coletados para a análise bioquímica e podem ser congelados por muito tempo em nitrogênio líquido sem perda da viabilidade celular. O objetivo deste trabalho foi realizar um levantamento do número de diagnósticos realizados nos últimos cinco anos no SGM do HCPA através da análise enzimática nos fibroblastos, bem como estabelecer a atividade normal destas mesmas enzimas. Desde julho de 2000 a junho de 2005, foram realizadas 348 culturas de fibroblastos. Destas, 115 apresentaram uma DL. As DL mais freqüentemente diagnosticadas foram: MPS VI, Niemann-Pick tipo C (NPC) e Niemann-Pick tipo B (NPB). As enzimas arilsulfatase B e esfingomielinase estavam deficientes na MPS VI e na NPB respectivamente. Foi evidenciado, também, o acúmulo de colesterol no

citoplasma dos indivíduos com NPC. Após análise destas enzimas em um grupo de 20 indivíduos normais foram estabelecidos os intervalos de normalidade para cada uma delas. Estes foram os seguintes: 327 a 430 nmol/h/mg de proteína (arissulfatase B) e 49 a 72 nmol/h/mg de proteína (esfingomielinase). Este trabalho mostrou que a cultura de fibroblastos, embora demande mais tempo para obtermos o resultado, parece ser mais sensível que a medida da atividade enzimática em leucócitos ou plasma, pois apresenta um intervalo de sobreposição entre afetados e normais pequeno ou mesmo nulo.