

085

**GANGLIOSIDOSE GM2 - DIFICULDADES NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DOS DIVERSOS TIPOS.** *Liana Morari, Kristiane Michelin, Janice C. Coelho, Maira Burin, Ana Paula C. Beheregaray, Roberto Giugliani.* (Serviço de Genética Médica/ HCPA PIBIC / CNPq.)

O presente trabalho visa a relatar os casos de Gangliosidose GM2 investigados no Laboratório Regional de Erros Inatos do Metabolismo (LREIM), demonstrando as dificuldades no diagnóstico de pacientes com Tay-Sachs variante B1. O LREIM vem investigando desde 1982 pacientes com suspeita de gangliosidose GM2, tendo sido avaliados até o momento 13.995 pacientes de alto risco para Erros Inatos do Metabolismo (EIM). O diagnóstico para estes três distúrbios é realizado através da medida da atividade das hexosaminidases A e B através do ensaio enzimático com inativação de calor, utilizando o substrato fluorimétrico 4 – Metilumbeliferil N- Acetil -  $\beta$  - D - Glucosaminide (4MUG) e pelo método alternativo com o substrato sulfatado 4 – Metilumbeliferil N – Acetil – Glucosaminide – 6 – sulfatado (4MUGS), também fluorimétrico, que é específico para a hexosaminidase A. No período de 1982 a 1998 foram diagnosticados 600 pacientes com DLD, sendo 14 casos de Tay-Sachs (forma clássica), 5 casos com a doença de Sandhoff, e 3 casos com a variante B1. A experiência do nosso laboratório, nos aponta para que fiquemos atentos ao quadro clínico do paciente, pois, mesmo se as dosagens das hexosaminidases pelo método tradicional de inativação pelo calor apresentarem-se normais ou levemente diminuídas, poderá tratar-se de um indivíduo com a variante B1, a qual usualmente só é detectada quando a enzima é testada com o substrato sulfatado (4MUGS). Esse teste, que não pode ser aplicado em todos os pacientes em função do alto custo, deve ser realizado sempre que houver suspeita de gangliosidose GM2 mesmo que o ensaio pelo método de inativação pelo calor seja normal. Embora a doença não seja ainda tratável, o diagnóstico permite o aconselhamento genético e, principalmente, o diagnóstico pré-natal. (CNPq, FINEP/PRONEX, FAPERGS).