

227

DOENÇA DE NIEMANN-PICK POR DEFICIÊNCIA DE ESFINGOMIELINASE: DIAGNÓSTICO E CARACTERIZAÇÃO INICIAL DOS PACIENTES IDENTIFICADOS.

Humberto Moreira Palma, Roberto Giugliani, Janice Carneiro Coelho (orient.) (UFRGS).

A Doença de Niemann-Pick (DNP) por deficiência de esfingomielinase (SMG) é uma esfingolipidose classificada em tipo A - neurológico (DNPA) e B – não neurológico (DNPB). O SGM/HCPA é centro de referência para o diagnóstico laboratorial. Objetivo: caracterizar pacientes (PCT) com suspeita de DNP identificados de 01/1982 a 05/2004. Métodos: i) coleta de 10 mL de sangue heparinizado, vindos do BR e América do Sul, separação dos leucócitos e mensuração de atividade da SMG; ii) ficha com informações clínicas encaminhadas ao SGM/HCPA. Resultados: Diagnóstico de 88 PCT com DNP. Com base nas informações clínicas se diagnosticou 52 PCT como DNPB, 15 DNPA e 21 sem classificação. Com DNPB, 24 PCT eram mulheres e 28 homens. A idade média no diagnóstico foi de 11, 7 anos e a atividade da SMG variou de 0, 06 a 0, 33 nmol/h/mg de proteína ($0, 15 \pm 0, 086$). No grupo DNPA, foram 9 meninas e 6 meninos com a idade média no diagnóstico de 1, 38 anos. A atividade da SMG variou de 0, 01 a 0, 13 nmol/h/mg de proteína ($0, 06 \pm 0, 036$). Houve diferença estatisticamente significativa entre grupos quanto à atividade da SMG ($p < 0, 001$). A proporção de PCT com DNPB foi superior à de DNPA, podendo refletir mortalidade precoce das formas graves ou prevalência elevada das formas leves. A diferença estatística na atividade da SMG, entre os grupos, pode estar relacionado ao quadro mais grave da doença. Inclusão de maiores dados epidemiológicos e complementação dos estudos laboratoriais permitirá definir melhor o perfil da DNP no BR. (PIBIC).