

231

CARACTERÍSTICAS DA ENZIMA ALFA-IDURONIDASE DE PLASMA DE HETEROZIGOTOS PARA MPS IH. *Alessandro Wajner, Mandelli J, Pires RF, Schwartz I, Coelho JC.* (Departamento de Bioquímica e Serviço de Genética Médica/ HCPA, UFRGS)

A Mucopolissacaridose do tipo I Hurler (MPS IH) é uma desordem metabólica hereditária causada pela deficiência da enzima lisossomal alfa-iduronidase. Isto resulta no acúmulo de sulfato de dermatan e heparan nos lisossomas. Por não possuir cura, o aconselhamento genético e o diagnóstico de heterozigotos em uma população de alto risco torna-se indispensável e constitui a melhor forma de prevenção. Em nosso estudo utilizamos amostras de plasma de heterozigotos para MPS IH e de indivíduos normais (controles). Foram avaliados quanto a atividade da enzima, pH ótimo, Km e velocidade máxima e termoestabilidade, na tentativa de separar os dois grupos. Nossos resultados foram os seguintes: atividade da enzima em plasma de controles - 8,3nmoles/h/ml e de heterozigotos 5,1 nmoles/h/ml; pH ótimo: controles - 2,4, heterozigotos - 2,6; Km: controles - 0,37 mM, heterozigotos - 0,38 mM; Vmáx: controles - 12,21 nmoles/h/ml, heterozigotos - 8,22nmoles/h/ml Também observamos que, após pré-incubação da enzima a 50oC por 1 hora, a mesma possui atividade residual de 71,9% nos controles. Após 2, 3 e 4 horas de pré-incubação, a atividade residual é de 61,7; 55,4 e 47,1%, respectivamente. Em heterozigotos após pré-incubação a 50oC por 1 hora, a atividade residual é de 74% e aquelas amostras que ficaram 2, 3 e 4 horas pré-incubando, permaneceram com 61,9; 54,9 e 46,7%, respectivamente. Nossos resultados mostram que os seguintes parâmetros podem ser utilizados para discriminar heterozigotos para MPS IH de uma população normal usando amostra de plasma: pH ótimo e velocidade máxima da reação. (CNPq, FIPE/HCPA, PRONEX).