

29794

IDENTIFICAÇÃO DE UMA ENZIMA DE REFERÊNCIA NA PESQUISA DE MUCOPOLISSACARIDOSE IVA

Fernanda Medeiros Sebastião, Marli Teresinha Viapiana Camelier, Fernanda Bender, Carla Streit, Maira Graeff Burin

Unidade/Serviço: Serviço de Genética Médica

Introdução: As mucopolissacaridoses (MPS) são causadas pela deficiência de enzimas que estão envolvidas na degradação dos glicosaminoglicanos, causando diversas disfunções e levando a sinais e sintomas que afetam diversos órgãos. Nos últimos anos várias pesquisas buscaram facilitar o diagnóstico das MPS usando o sangue impregnado em papel filtro (SIPF) como uma alternativa de amostra para a triagem destas doenças. Objetivos: O objetivo deste estudo foi avaliar a termo estabilidade de três enzimas, a α -iduronidase, a β -galactosidase e a arilsulfatase B em amostras de SIPF, candidatas a enzima de referência da galactose-6-sulfato sulfatase (deficiente na MPS IVA) que é muito termolábil. Metodologia: Foram avaliadas amostras de SIPF de 5 indivíduos hígidos de ambos os sexos coletadas no Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. As amostras de sangue heparinizado foram impregnadas em papel filtro e os ensaios enzimáticos foram realizados nas amostras armazenadas em diferentes temperaturas (4°C, 22°C e 37°C) e diferentes tempos de armazenamento (0, 7, 15 30 e 60 dias). Resultados: A α -iduronidase mostrou uma perda significativa da atividade somente a 37°C, a partir de 15 dias. A β -galactosidase mostrou uma perda significativa da atividade somente a partir de 60 dias em todas as temperaturas testadas. A arilsulfatase B mostrou uma perda significativa da atividade a partir de 30 dias a 37°C, e no período de 60 dias houve perda em todas as temperaturas testadas. Conclusão: A partir dos dados obtidos neste trabalho é possível observar a influência do tempo e das diferentes temperaturas de armazenamento na atividade das enzimas estudadas. Nosso estudo também mostrou que a β -galactosidase pode servir como enzima de referência para enzimas termo estáveis. No que diz respeito à α -iduronidase, esta poderá ser a enzima de escolha como enzima de referência para a galactose-6-sulfatase. Atualmente o SIPF é uma realidade nos laboratórios especializados nesta área, principalmente para aqueles pacientes que vivem em regiões remotas onde o envio destas amostras é a primeira opção para a obtenção do diagnóstico, por isso, é particularmente importante conhecer a termoestabilidade das enzimas utilizadas no diagnóstico das doenças lisossômicas. Nº Comitê de Ética do HCPA 11-0542.