

Título: DOENÇA DE NIEMANN-PICK TIPO C: CORRELAÇÃO ENTRE O TESTE DO FILIPIN, A MEDIDA DA QUITOTRIOSIDASE E O BIOMARCADOR COLESTANO-3 β ,5 α ,6 β -TRIOL (TRIOL).**Autores:** Andryele Zaffari Machado¹, Rejane Gus¹, Graziela Ribas¹, Kristiane Michelin Tirelli¹, Roberto Giugliani¹, Fernanda Timm¹**Instituição:** ¹Hospital de Clínicas de Porto Alegre – Porto Alegre/RS

Resumo: A doença de Niemann-Pick é um grupo de distúrbios caracterizados pelo acúmulo de esfingomiélin e outros lipídios nos tecidos. O tipo C, não tem como característica a deficiência de esfingomiélin e sim o acúmulo de lipídios observado em fibroblastos de indivíduos que provavelmente tenham uma deficiência no transporte do colesterol dos lisossomos. A observação deste acúmulo é feita pelo diagnóstico citotóxico através do corante Filipin. Esta técnica demanda em maior tempo no resultado, pois exige biópsia de pele e cultivo celular, além disso, existem variáveis relacionadas ao não crescimento celular ou contaminação da amostra. Nos últimos tempos, surgiram exames auxiliares na investigação desta doença. No Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, é realizado há algum tempo a medida da quitotriosidase e, atualmente, a dosagem do oxisteról colestano-3 β ,5 α ,6 β -triol conhecido como triol. O presente trabalho teve por objetivo verificar a correlação entre os níveis aumentados do triol plasmático, a medida da quitotriosidase com o resultado do teste do Filipin. Foram avaliadas 22 lâminas de pacientes com os seguintes resultados: Filipin inconclusivo, variante e positivo. Estes resultados foram comparados com os obtidos na medida de quitotriosidase e a medida do triol plasmático. Esta investigação ocorreu entre o período de julho de 2015 à julho de 2016. Do total das análises, 4 lâminas de pacientes foram retiradas do estudo porque não possuíam medida de quitotriosidase e de triol plasmático. Dos 18 pacientes analisados, 4 tiveram resultado de Filipin positivo com média de quitotriosidase de 354,15 nmol/h/mL e triol de 148,2 ng/mL; 2 tiveram resultado de Filipin variante com média de quitotriosidase de 502,5 nmol/h/mL e triol de 152,25 ng/mL; 14 foram inconclusivos e a média de quitotriosidase de 64,21 nmol/h/mL e triol de 34,32 ng/mL. Os valores de referência para medida de quitotriosidase é 8,8 – 132 nmol/h/mL e do triol é de até 100 ng/mL. Fazendo esta correlação, pode se observar que somente nos Filipins variantes e positivos as medidas de quitotriosidase e do triol estiveram acima do valor de referência o que corrobora com o resultado do teste do Filipin. Assim, como a técnica do Filipin é uma análise qualitativa, estes testes são fundamentais no auxílio e na confirmação diagnóstica, aliados, também, com a análise molecular.

Palavras-chaves: Niemann-Pick C, Filipin, quitotriosidase, oxisteróis, triol.