

A Gangliosidose GM1 é uma doença lisossômica de depósito causada pela deficiência da enzima B-galactosidase que cataliza a quebra da ligação beta-galactosídica do gangliosídeo GM1 e vários outros glicoconjugados. Os indivíduos com esta doença geralmente apresentam deterioração mental e motora progressiva com início na infância e fatal, hipotonia, hepatoesplenomegalia, mancha cereja na retina entre outros achados clínicos. O presente trabalho teve como objetivo determinar e comparar o pH ótimo desta enzima em leucócitos de 9 indivíduos normais e para 10 heterozigotos para Gangliosidose GM1. A atividade da B-galactosidase foi determinada de acordo com Suzuki. O pH ótimo para o grupo controle foi determinado como sendo 4.2 e para o grupo de heterozigotos 4.0. Comparando os dois grupos, observou-se que há uma diferença significativa entre eles quanto ao pH de máxima atividade enzimática. Este resultado mostra-nos que é possível separar os dois grupos de indivíduos através desta característica, permitindo-se detectar heterozigotos em uma amostra aleatória de indivíduos. (CNPq, PROPESP/UFRGS).