

**1084****DOENÇA DE GAUCHER: UM ANO DE TRIAGEM E DIAGNÓSTICO**

Jaine Santin, Cristina da Silva Garcia, Janice Carneiro Coelho. Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

A Doença de Gaucher (DG) é a Doença Lisossômica de Depósito mais comum com prevalência mundial de 1:50000 indivíduos. Esta doença é causada pela deficiência da enzima  $\beta$ -glicosidase (GBA), gerando o acúmulo de glicosilceramidas nos lisossomos, que causa vários sintomas aos pacientes como: anormalidades esqueléticas, comprometimento do sistema nervoso, acúmulo de lipídios complexos nos tecidos e disfunções orgânicas como hepatoesplenomegalia, anemia progressiva, trombocitopenia e leucopenia. Outra enzima relacionada a DG é a quitotriosidase (QT), cuja atividade está aumentada. Atualmente o diagnóstico padrão ouro é feito através da medida da atividade da GBA em leucócitos e da QT em plasma. A atividade destas duas enzimas também pode ser avaliada em técnicas em sangue impregnado em papel filtro (SPF) como forma de triagem. Neste trabalho, propomos a avaliação de 467 amostras que foram encaminhadas ao Laboratório de Doenças Lisossômicas (Departamento de Bioquímica da UFRGS na cidade de Porto Alegre/RS) para pesquisa de DG durante o ano de 2013. Destas amostras, 372 eram de sangue colhido em papel filtro (SPF) e 95 de sangue total, colhido em heparina, para separação de leucócitos. Nas 372 amostras de SPF, 198 apresentaram atividade baixa da beta-glicosidase (53,2%). Destes foi solicitada a coleta de sangue em heparina para separação de leucócitos, sendo que 8,58% confirmaram a DG. Das 95 de sangue total para separação de leucócitos, 7,64% foram consideradas inadequadas para análise e 42,10% confirmaram DG. Este estudo mostrou que a triagem em SPF de indivíduos de alto-risco para DG é de grande importância e efetiva, pois conseguiu detectar novos pacientes que foram confirmados em técnicas padrão ouro, reduzindo assim os custos e a quantidade de amostra para o diagnóstico. Também se observou que há necessidade de melhorar as condições de manipulação, transporte e armazenamento das amostras de sangue total para diminuir a inadequação das mesmas. Com isso, de um total de 467 amostras, 57 destas (12,2%) foram positivas para Doença de Gaucher. Projeto aprovado pelo CEP HCPA. Palavra-chave: Gaucher; Triagem;  $\beta$ -glicosidase. Projeto 96078