

188

**CARACTERIZAÇÃO DA DOENÇA DE NIEMANN-PICK TIPO C.** Bianca Pfaffenseller, Fernanda Timm Seabra Souza, Carla Vieira Andrade, Kristiane Michelin-Tirelli, Maira Burin, Janice Carneiro Coelho (orient.) (UFRGS).

**Introdução:** A doença de Niemann-Pick é um grupo de distúrbios caracterizados pelo acúmulo de esfingomielinase e outros lipídios nos tecidos. O tipo C (NPC) caracteriza-se pela deficiência no transporte do colesterol no citoplasma das células. O colesterol acumulado é observado pela técnica do corante Filipin. **Objetivos:** Caracterizar os pacientes com NPC, diagnosticados pelo Serviço de Genética Médica do HCPA, com relação à medida das atividades das enzimas esfingomielinase, beta-glicosidase e quitotriosidase. **Materiais e Métodos:** Utilizou-se 115 biópsias de pele para cultivo de fibroblastos. Os fibroblastos foram cultivados com meio MEM e soro deficiente em lipoproteína. Um pulso de LDL foi dado 24 horas antes de realizar-se a coloração. As lâminas foram observadas em microscópio de fluorescência. Os fibroblastos foram também coletados e as enzimas esfingomielinase, beta-glicosidase e quitotriosidase foram analisadas. **Resultados:** Das 115 culturas, 43 (37, 4%) apresentaram intensa fluorescência perinuclear, confirmando a presença de colesterol citoplasmático, o que resultou em um diagnóstico positivo para NPC. A atividade da esfingomielinase nestes indivíduos foi de 34, 62 + 11, 87 nmol/h/mg de proteína (normal de 49 a 72), a beta-glicosidase foi 135, 34 + 68, 11 nmol/h/mg de proteína (normal de 350 a 1110) e a quitotriosidase foi 1599 + 2142 nmol/h/mL (normal de 8, 8 a 132). **Conclusão:** Os pacientes com NPC apresentaram atividades da esfingomielinase e beta-glicosidase no limite inferior da normalidade ou um pouco abaixo deste índice, mas estas não estavam deficientes, o que está de acordo com a literatura. Outro aspecto importante da nossa amostra foi a atividade aumentada da quitotriosidase, que também já havia sido confirmada na literatura e que pode servir como um teste de triagem na busca destes pacientes. (PIBIC).