

As doenças lisossômicas de depósito (DLDs) são resultado de acúmulo de produtos que normalmente seriam degradados por enzimas lisossomais. Atualmente está se aplicando o sangue impregnado em papel filtro (SPF) como forma de triagem para essas múltiplas DLDs, incluindo a Gangliosidose GM1, que é causada pela deficiência da enzima beta-galactosidase (b-gal) e tem como sintomas clínicos neurodegeneração, convulsão, hepatoesplenomegalia e fraqueza muscular no subtipo mais grave (infantil) ou em casos de desenvolvimento tardio da doença, podemos incluir atrofia muscular, opacificação da córnea e distonia. Porém, há poucos estudos relacionados à estabilidade desta enzima em SPF. Então, este trabalho teve como objetivo investigar a estabilidade da atividade da b-gal, após amostras serem armazenadas à 4°C, por um período de cinco anos. Para isso, foram utilizadas 13 amostras SFP de indivíduos saudáveis, coletados de três formas diferentes: sem anticoagulante, com EDTA e com heparina. A atividade enzimática da b-gal foi medida no momento da coleta e após cinco anos, através da técnica de Civallero et al. (2006) miniaturizada. Após esses cinco anos observamos que houve uma diminuição significativa na atividade da enzima ($p < 0,001$) nas três formas de coleta, representando uma redução de 41%, ou seja, manteve-se apenas 59% da atividade original. Além disso, não se observou diferenças significativas no decaimento da atividade da b-gal entre os grupos de coleta, nos indicando uma diminuição proporcional entre as três formas. Através desses dados, podemos concluir que a enzima, no decorrer de cinco anos, mesmo em temperatura adequada, mostra uma considerável redução em seus níveis de atividade quando em SPF, independente da forma de coleta da amostra. Isso demonstra que as amostras de SPF não devem ser armazenadas durante muito tempo, pois há o risco da queda da atividade enzimática e aumento do número de diagnósticos falsos positivos para a Gangliosidose GM1.