

213

EXCREÇÃO DE OLIGOSSACARÍDEOS EM PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER TIPO 1 Ana Paula C. Beheregaray, Denis R. de Assis, Ricardo F. Pires, Janice C. Coelho (Serviço de Genética Médica. Hospital de Clínicas de Porto Alegre)

A doença de Gaucher é uma esfingolipidose que ocorre devido à deficiência de uma enzima chamada beta-glicosidase. Este defeito ocasiona o acúmulo de glicocerebrosídeos nos diversos tecidos dos afetados, bem como sua excreção na urina. Em 1998, De Jong et al. propuseram um método de detecção por cromatografia em camada delgada(TLC) na urina destes pacientes. Em nosso trabalho, descrevemos os resultados de uma TLC de urina de pacientes com Doença de Gaucher utilizando o método descrito por De Jong et al. com adaptações na técnica cromatográfica, tornando-a mais viável para seu emprego em larga escala. As urinas de pacientes com Doença de Gaucher e de indivíduos normais foram purificadas e depois aplicadas em uma placa de sílica gel com suporte de alumínio e corridas com solvente butanol: ácido acético: água na proporção 2:1:1. A revelação da placa seca foi feita com solução de 0,25 % de orcinol em ácido sulfúrico 20%. Observamos, então, que indivíduos com Doença de Gaucher apresentam 5 bandas acima da origem das quais pelo menos 3 não são visíveis na urina de indivíduos normais. Concluímos que este método é factível para detectar afetados com doença de Gaucher e capaz de discriminá-los de indivíduos normais.(CNPq-PIBIC)