

072

**DETECÇÃO DE HETEROZIGOTOS PARA MUCOPOLISSACARIDOSE DO TIPO I ATRAVÉS DAS CARACTERÍSTICAS BIOQUÍMICAS DA ENZIMA ALFA-IDURONIDASE.** *Alessandro Wajner, Jovana Mandelli, Ricardo Pires e Janice C. Coelho* (Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre e

Dept. Bioquímica, ICBS, UFRGS, Porto Alegre-RS).

Visando a identificação de heterozigotos para mucopolissacaridose do tipo I (MPS I), resolvemos desenvolver um estudo com o objetivo de caracterizar bioquimicamente a enzima alfa-iduronidase de indivíduos normais e heterozigotos para MPS I. A MPS I possui três subtipos clínicos não diferenciados bioquimicamente até o momento (Hurler, Hurler/Sheie e Sheie), pois a deficiência enzimática (alfa-iduronidase) é a mesma para as três formas. Neste estudo tentaremos caracterizar a enzima de heterozigotos, buscando diferenças bioquímicas entre estes subtipos. Até o momento caracterizamos a enzima alfa-iduronidase em leucócitos de indivíduos normais quanto ao PH ótimo de funcionamento, Km e Vmax, curva de substrato e instabilidade à temperatura. Nossos resultados mostram que a enzima funciona a um PH ótimo de 2,7 e possui velocidade máxima aproximada a 40,4 nmoles/h/mg de proteína (+ ou - 1,24). Foi observado, também, que a 15 minutos de incubação a 50°C a enzima perde 70,78% (+ ou - 5,79) de sua atividade, chegando a perder 97,37% (+ ou - 0,2) aos 60 minutos. Estes resultados são inéditos na literatura internacional, uma vez que não há relatos de estudos com a enzima alfa-iduronidase de leucócitos de indivíduos normais e heterozigotos para a MPS I. O próximo passo será investigar as mesmas características em heterozigotos para as três formas clínicas de MPS I e compará-las entre si e com os controles normais, a fim de podermos identificar heterozigotos para as três formas de MPS I (CNPQ, FAPERGS e FIPE/HCPA)