

MEDIDA DE QUITOTRIOSIDASE NO PLASMA: UM BIOMARCADOR ÚTIL NA AVALIAÇÃO DE PACIENTES COM SUSPEITA DE DOENÇA DE NIEMANN-PICK TIPO C

SUYAN GEHLM RIBEIRO DOS SANTOS; FERNANDA TIMM SEABRA SOUZA; SUELEN DOS SANTOS MELO; KRISTIANE MICHELIN TIRELLI; MAIRA BURIN; ROBERTO GIUGLIANI

A doença de Niemann-Pick tipo C (NPC) é um distúrbio metabólico, de herança autossômica recessiva, na qual há deficiência no transporte do colesterol não esterificado, que se acumula nos lisossomos. O diagnóstico desta doença é feito com um teste que utiliza o corante "filipin", que permite identificar intensa fluorescência perinuclear nos fibroblastos dos indivíduos afetados. Por ser esta uma análise qualitativa e pelo fato de haver fenótipos variantes, seria muito útil ter à disposição outros ensaios laboratoriais que possam auxiliar na confirmação do diagnóstico. Nesse sentido, foi testada a enzima quitotriosidase (QT), também conhecida como quitinase humana, que está elevada em algumas doenças lisossômicas. Foi comparada a atividade da QT (em plasma) de 38 indivíduos normais com a atividade em plasma de 11 pacientes com o diagnóstico confirmado de NPC. Os resultados obtidos indicaram uma média da atividade da QT de 51,35 nmol/h/mL nos indivíduos normais, enquanto nos pacientes com NPC a média foi 716,55 nmol/h/mL. Dos 11 pacientes com NPC avaliados, em 10 a atividade QT estava acima do limite normal de referência. A partir destes resultados podemos concluir que a medida da QT no plasma é um biomarcador útil no protocolo de avaliação diagnóstica para NPC.