

A Doença de Pompe (DP), também conhecida como doença de armazenamento de glicogênio tipo II, é uma DLD de herança autossômica recessiva, rara e progressiva. Nesta DLD, a enzima alfa-D-glicosidase ácida encontra-se deficiente, gerando um acúmulo de glicogênio nos lisossomos das células, principalmente do tecido muscular, e com isso, o aparecimento das lesões e sintomas clínicos. O diagnóstico precoce da DP, assim como das demais DLDs, é uma etapa essencial para que os tratamentos em desenvolvimento sejam mais eficazes, visto que a Terapia de Reposição Enzimática para DP já está disponível. Para isso, tem-se desenvolvido métodos de triagem onde a medida da atividade das enzimas lisossomais é realizada de forma direta em amostras de sangue impregnado em papel filtro (SPF). Neste trabalho, tivemos por objetivo comparar a atividade da GAA em amostras de SPF de controles saudáveis e pacientes com DP de modo a observar se SPF é um bom material para triagem desta doença. Foram utilizadas amostras de controles saudáveis e pacientes com DP, nas quais realizamos a medida da atividade enzimática em amostras de SPF através da técnica miniaturizada, em placas de 96 poços. A atividade média da enzima em controles saudáveis foi $10,06 \pm 5,83$ nmol/20h/mL, enquanto para pacientes com DP a atividade média foi $0,089 \pm 0,1487$, demonstrando uma diferença significativa entre os grupos analisados ($p < 0,05$), podendo ser claramente diferenciados por não haver sobreposição entre os valores encontrados para as atividades da enzima. Desta forma, nossos dados permitem concluir que SPF é um ótimo material para testes de triagem, e o uso desta técnica diminuirá os custos do ensaio bem como aumentará o número de amostras a serem analisadas em um mesmo tempo de reação.