

351

DETERMINAÇÃO DO CONTEÚDO TOTAL DE GANGLIOSÍDIOS EM CULTURAS DE FIBROBLASTOS DE INDIVÍDUOS NORMAIS, HETEROZIGOTOS OBRIGATÓRIOS E HOMOZIGOTOS PARA GANGLIOSIDOSE GM1. *Matheus B. Vieira; Renata Sano; Vera*

M.T.Trindade; Janice C. Coelho (Dep.Bioquímica-ICBS-UFRGS, Serviço de Genética Médica-HCPA). A Gangliosidose GM1 é uma doença autossômica recessiva ligada à deficiência da enzima beta-galactosidase ácida. Como consequência deste defeito metabólico há um acúmulo celular de vários glicoconjugados, principalmente, do gangliosídeo GM1. As manifestações clínicas incluem depleção do Sistema Nervoso Central e anormalidades viscerais. O objetivo deste trabalho foi determinar o conteúdo total de gangliosídeos em culturas de fibroblastos de pele obtidos de indivíduos normais, heterozigotos obrigatórios e homozigotos para Gangliosidose GM1. Os lipídios foram extraídos com uma mistura de clorofórmio-metanol e purificados em uma coluna de Sephadex G-25. A quantidade de gangliosídeos foi avaliada através da medida do conteúdo de ácido N-acetil-neuramínico (NANA - derivado de ose típico dos gangliosídeos) usando uma adaptação do micro-método descrito por Skoza e Mohos (*Biochem. J.* 159: 457-462, 1976). A análise estatística (ANOVA fator único e Teste de Tukey) dos resultados (expressos em média \pm ep) inferiu que não houve diferença do conteúdo total de gangliosídeos entre controles ($7,38 \pm 0,86$ pmoles NANA/ μ g proteínas) e heterozigotos obrigatórios ($7,18 \pm 0,70$ pmoles NANA/ μ g proteínas). Por outro lado, homozigotos apresentaram conteúdo total de gangliosídeos elevado ($15,82 \pm 3,07$ pmoles NANA/ μ g proteínas) e, estatisticamente, diferente daquele de indivíduos normais e heterozigotos obrigatórios. Os dados obtidos indicam que ocorre, também, um aumento de gangliosídeos totais em fibroblastos de homozigotos para Gangliosidose GM1, colaborando com o acúmulo deste gangliosídeo. (CNPq/PIBIC, GPPG HCPA)