



## Poster 12. RÁPIDO, BARATO E DÁ...DIAGNÓSTICOS

**Autores:** Elisabete Silva, Francisco Laranjeira, Célia Ferreira, Lúcia Lacerda

**Afiliações:** Unidade de Bioquímica Genética (UBG), Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães (CGMJM), Centro Hospitalar do Porto (CHP), Porto, Portugal.

**Contatos:** Lúcia MWG Lacerda, PhD, Técnica Superior de Saúde, ramo de Genética, Assistente Principal, Responsável pela UBG, CGMJM, CHP. Tel: +351 22 607 0315, + 351 22 60 70 317; Fax: +351 22 607 0399; E-mail: [lucia.wanzeller@gmail.com](mailto:lucia.wanzeller@gmail.com); [lucia.lacerda@insa.min-saude.pt](mailto:lucia.lacerda@insa.min-saude.pt)

**INTRODUÇÃO:** A colheita de sangue em papel de filtro (*Dried Blood Spots* – DBS), já se revelou útil em muitas aplicações. Permite o doseamento de substâncias, extração de DNA e também estudos de atividade enzimática, dado que muitas enzimas mantêm a sua funcionalidade nestas circunstâncias. A pequena quantidade de sangue necessário – umas gotas – facilmente obtido ao nível capilar, a estabilidade mesmo em condições ambientais normais e a facilidade de transporte, contribuíram para a crescente procura de otimização de análises neste produto. As doenças lisossomais de sobrecarga (DLS) são um grupo de 50 doenças hereditárias do metabolismo, com uma prevalência de 1:4000 na população portuguesa, que já são estudadas na UBG há cerca de 30 anos. A existência de tratamento para 7 DLS tem impulsionado a demanda pela procura de métodos de rastreio rápidos e acessíveis.

**OBJETIVOS:** Neste trabalho são apresentados os dados relativos à utilização desta nanotecnologia no diagnóstico de DLS, desde a sua implementação na Unidade de Bioquímica Genética em 2009.

**MATERIAL E MÉTODOS:** Os estudos foram efetuados em amostras de DBS, tanto recebidas do exterior como criadas no laboratório a partir de amostras de sangue total colhido com anticoagulantes EDTA ou heparinato de lítio. A determinação das atividades enzimáticas é efetuada por ensaios de cinética, utilizando substratos marcados com fluorocromos, em placas de microtitulação. Foram analisadas 836 fichas de DBS, tendo sido efetuados 2177 estudos enzimáticos. Nas determinações em que se obtiveram resultados sugestivos de doentes, ou inconclusivos, foram pedidas amostras de sangue total colhido em anticoagulante heparinato de lítio, para confirmação pelos métodos enzimáticos de referência. Sempre que solicitado pelos médicos, a patologia foi confirmada por análise genotípica.

**RESULTADOS:** Todos os casos de doentes já conhecidos – controlos positivos - que foram analisados por DBS deram resultados concordantes com o diagnóstico. Foram diagnosticados 18 doentes: 1 afetado com doença de Fabry, 4 afetados com doença de Gaucher e 13 afetados com doença de Pompe.

**CONCLUSÕES:** O número de doentes encontrados foi bastante significativo (1:50), atendendo também a que só foram pesquisadas 10 patologias. Tendo-se verificado um decréscimo da atividade de algumas enzimas ao longo do tempo, carece de especial atenção as condições de colheita e a rapidez de envio ao laboratório.