



B0238

ESTRATÉGIAS, DESENVOLVIMENTO E VALIDAÇÃO DE MÉTODO PARA DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DE ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AO X

Luís Fernando Godoy Falco (Bolsista IC CNPq) e Profa. Dra. Nelci Fenalti Hoehr (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Este trabalho propõe o desenvolvimento de um método de análise via HPLC para que seja possível a quantificação de metabólitos intermediários das vias de degradação de ácidos graxos de cadeia longa (VLCFA) em urina, de pacientes previamente diagnosticados com a adrenoleucodistrofia ligada ao X uma vez que as atuais técnicas de diagnóstico de doença são realizadas através de extração de metabólitos em cultura de células, como fibroblastos, miócitos, leucócitos, hemácias etc. Foi desenvolvido um procedimento para quantificação em HPLC UV-VIS do ácido cerílico (C26:00) que é aquele de maior prevalência como metabólito dos portadores da doença. Através da derivatização do composto de partida e formação de um composto com grupo cromóforo, foi possível a identificação, a 284nm no detector de UV-VIS do composto em questão. O material biológico obtido para análise trata-se de urina de pacientes do ambulatório de erros inatos de metabolismo (EIM) do Hospital das Clínicas – Unicamp. A adrenoleucodistrofia ligada ao X (X-ALD) é a doença peroxissomal mais freqüente, com incidência aproximada de 1:17000, de herança ligada ao X, recessiva e associada a níveis elevados de ácidos graxos de cadeia muito longa (VLCFA). A manifestação clínica é bem varada, com quadros de diferentes graus de gravidade em uma mesma família.

Adrenoleucodistrofia - HPLC - Urina