

2. Objetivos

2. Objectivos do trabalho

O objectivo principal deste trabalho foi otimizar e implementar um método cromatográfico que permita a separação, identificação e quantificação simultânea de diversos esteróis, nomeadamente, colesterol, 7-dehidrocolesterol, desmosterol, latosterol e β -sitosterol, em diferentes fluídos biológicos para apoio ao diagnóstico diferencial de défices na via de biossíntese de colesterol. Subsequentemente pretende-se:

1. Estabelecer valores de referência para os diversos esteróis em amostras de líquidos amnióticos (LA) de fetos sem patologia, em função do número de semanas de gestação.
2. Fazer análise estatística dos resultados encontrados recorrendo ao programa *Statistical Package for Social Sciences* - SPSS[®] e comparar os valores de referência estabelecidos com os já descritos na literatura.
3. Comparar a concentração dos diversos esteróis doseados em líquidos amnióticos de fetos em risco para Síndrome Smith-Lemli-Opitz, com os intervalos de valores normais calculados.