

6. Perspectivas futuras

6. Perspectivas futuras

O trabalho desenvolvido no âmbito do estágio de Mestrado e aqui apresentado, será futuramente publicado num artigo sobre o diagnóstico bioquímico pré-natal de défices da via de biossíntese de colesterol, onde serão descritos o método de GC-MS implementado e os valores de referência determinados para cada esterol numa população controlo Portuguesa, em função das semanas de gestação.

Seria de interesse avaliar a actividade da enzima 7-dehidrocolesterol reductase no caso positivo de SLO testado, pelo método HPLC-DAD, otimizado durante o estágio de licenciatura em Bioquímica e, descrito no Anexo A.

O método de GC-MS permite também quantificar os esteróis noutras amostras pelo que, futuramente, se poderá utilizar esta metodologia para a determinação de valores de referência dos esteróis em soros humanos e homogeneizados tecidulares.

Seria também de interesse aferir a metodologia para a quantificação de colestanol em amostras de soro, uma vez que, durante a optimização do método este também foi utilizado como padrão e, é um marcador bioquímico de interesse para o diagnóstico da Xantomatose Cerebrotendinosa (ver anexo B).

Os défices da via de biossíntese de colesterol são um grupo de patologias ainda mal estudadas pelo que, o desenvolvimento deste trabalho poderá constituir um passo em frente no seu reconhecimento e diagnóstico.