

**USO DO VNTR ST14 NA IDENTIFICAÇÃO DE HETEROZIGOTAS PARA HEMOFILIA A.** *Marcelo A. N. Medeiros, Eliane Bandinelli, Israel Roisenberg.* (Departamento de Genética, UFRGS)

A hemofilia A é causada pela redução ou ausência de atividade coagulante do fator VIII. O padrão de herança é recessivo ligado ao sexo. O uso de RFLPs (Polimorfismo no Tamanho dos Fragmentos de Restrição) e de VNTRs (Variação no Número de Repetições em Tandem) como marcadores genéticos permitem o diagnóstico definitivo de heterozigotas para essa doença, desde que seja possível identificar o cromossomo X onde o gene para a hemofilia A está segregando (informativo). Uma vantagem do uso dos VNTRs em relação aos RFLPs está no fato de serem multialélicos. Os RFLPs são dialélicos, o que implica num máximo esperado de 50% de heterozigosidade para RFLPs em equilíbrio de Hardy-Weinberg. Além disso, o desequilíbrio de ligação entre os polimorfismos pode limitar o uso combinado de diferentes RFLPs. Realizamos a padronização das condições de análise por PCR (Reação em Cadeia da Polimerase) do VNTR St14 ligado ao gene do Fator VIII, cuja heterozigosidade máxima esperada é de 80% (14 alelos). A padronização desse VNTR aumentou a possibilidade de diagnóstico em famílias não informativas para os RFLPs. Neste trabalho é apresentado o resultado de detecção de heterozigota para a hemofilia A numa família onde o estudo genético não foi possível através dos RFLPs BclI e HindIII, porém com a utilização do VNTR St14, uma mulher (tia do hemofílico) foi identificada como homozigota normal. (CNPq, FAPERGS, FINEP)