

**IDENTIFICAÇÃO DE MUTAÇÕES NO GENE GNPTG EM PACIENTES BRASILEIROS COM MUCOLIPIDOSE II E III**

RENATA VOLTOLINI VELHO; GABRIELA KAMPF CURY; TACIANE ALEGRA; ÚRSULA MATTE; IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

Introdução: Mucopolioses  $\alpha/\beta$  (ML II ou III) e  $\gamma$  (ML III) são doenças lisossômicas muito raras, autossômicas recessivas, em que a atividade da enzima GlcNAc-fosfotransferase (fosfotransferase) está ausente ou reduzida, respectivamente. A fosfotransferase está envolvida na síntese do marcador M6P responsável pelo direcionamento das enzimas lisossômicas aos lisossomos sendo codificada pelos genes GNPTAB e GNPTG. Objetivo: Analisar o gene GNPTG em pacientes brasileiros com ML II e III diagnosticados pelo Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo do SGM/HCPA. Materiais e Métodos: Amostras de DNA genômico foram extraídas de sangue periférico de 12 pacientes não-relacionados, e os 11 éxons e regiões flanqueadoras que compreendem o gene GNPTG estão sendo amplificadas por PCR e sequenciadas em sequenciador automático ABI3100®. Os sequenciamentos são comparados à sequência de referência NG\_016985.1 do GenBank. Resultados: A sequência de sete éxons (III-IX) já foram analisadas em todos os pacientes, e 3 mutações novas foram identificadas. Destas, duas são consideradas patogênicas (c.328G>T ou p.E110X e c.244\_7dupGAGT ou p.F83X) e uma (c.233+7G>T) ainda está sendo analisada quanto à sua patogenicidade. Suporte: Rede MPS Brasil, CNPq.