



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2007;27 (Supl 1) :1-292

27^a Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

14º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul
10 a 14 de setembro de 2007

Anais

PREVALÊNCIA DOS ALELOS MAIS COMUNS DA DEFICIÊNCIA DE ALFA-1-ANTITRIPSINA EM PACIENTES DO SERVIÇO DE GASTROPEDIATRIA**SARAH LUCHESE PERUZZI; GUILHERME BALDO; MATIAS MELENDEZ; SANDRA MARIA GONÇALVES VIEIRA; CARLOS KIELING; CRISTINA FERREIRA; ROBERTO GIUGLIANI; THEMIS REVERBEL SILVEIRA; URSULA MATTE**

A deficiência da enzima Alfa-1-Antitripsina (A1AT) é herdada de maneira autossômica co-dominante e está relacionada a doenças hepáticas, como colestase neonatal e cirrose. A alfa-1-antitripsina é uma glicoproteína produzida pelos hepatócitos, que tem como função principal inibir a ação indiscriminada das proteases hepáticas. Seu gene localiza-se no cromossomo 14q31-32 e apresenta 12,2 Kb, divididos em 7 exons. Os alelos mais freqüentes encontradas em pacientes com deficiência de A1AT são o Pi*S e o Pi*Z. Neste trabalho foram analisadas as freqüências das mutações E264V (Pi*S) e E342K (Pi*Z) em 210 pacientes triados clinicamente na Unidade de Gastropediatria do HCPA e que apresentavam um quadro clínico suspeito para a doença, bem como em 150 voluntários sadios. As amostras de DNA foram amplificadas pela técnica de Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) para os exons 3 (Pi*S) e 5 (Pi*Z). Os produtos de amplificação por PCR foram submetidos à análise de restrição com as enzimas XmnI (New England Biolabs) e TaqI (Invitrogen), respectivamente. Entre os voluntários sadios, as freqüências alélicas foram 0,33% para o alelo Pi*Z e 6,66% para o Pi*S. A presença do alelo Pi*Z (9,04%) foi significativamente maior nos hepatopatas que nos controles ($p < 0,01$), o mesmo não foi encontrado para o alelo Pi*S (6,19%). Para o alelo Pi*Z, entre os hepatopatas, 13 (6,19%) pacientes eram heterozigotos e 12 (5,71%) homozigotos, além de um heterozigoto composto Pi*S/Pi*Z. Já para o alelo Pi*S, foram encontrados 21 (10,00 %) pacientes heterozigotos e 2 (0,95%) homozigotos. Estes resultados demonstram que a deficiência de alfa-1-antitripsina devido ao alelo Pi*Z é uma causa freqüente de doença hepática em crianças, mas o alelo Pi*S não parece conferir um risco aumentado destas desordens. Apoio: FIPE/HCPA