

447

**PESQUISA MOLECULAR DA MUTAÇÃO COMUM NO GENE CLN3 EM PACIENTES BRASILEIROS COM SUSPEITA DE LIPOFUSCINOSE CERÓIDE NEURONAL FORMA JUVENIL.** Marilyn Tsao, Ursula Matte, Eraldo Belarmino, Laura Jardim, Roberto Giugliani, Roberto Giugliani (orient.) (Departamento de Genética, Instituto de Biociências, UFRGS).

A Lipofuscinose Ceróide Neuronal forma Juvenil (JNCL) é uma doença neurodegenerativa que tem início entre quatro e sete anos de idade. O gene da JNCL denomina-se CLN3 e está localizado no cromossomo 16p12.1. Não se conhece a função da proteína codificada por esse gene. O diagnóstico da doença é usualmente confirmado por microscopia eletrônica de biópsia de pele ou conjuntiva. Uma deleção de 1, 02 kb foi identificada como sendo a mutação mais comum em pacientes com JNCL. O objetivo deste estudo foi determinar a frequência desta mutação em pacientes brasileiros com suspeita clínica de JNCL. Sete pacientes foram incluídos no estudo. Após extração de DNA de sangue periférico, foi realizada a técnica de PCR alelo-específico, que detecta diretamente a presença da deleção. Os fragmentos amplificados foram observados em gel de agarose 1, 5% corado com brometo de etídio. Foi encontrado apenas um paciente heterozigoto para a mutação, que pode apresentar mutação não pesquisada no outro alelo. Os demais pacientes analisados não possuíam esta alteração, o que não exclui o diagnóstico clínico de JNCL, uma vez que podem apresentar mutações diferentes no mesmo gene. Esta avaliação sugere que a presença desta mutação é menos comum na população brasileira do que em outros grupos previamente analisados. O PCR alelo-específico é um método diagnóstico menos invasivo que a biópsia, mas sua utilidade depende da frequência das mutações comuns em cada população. Apoio: CNPq / Fundação Médica do RS.