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

REVISTA HCPA 2005; 25 (Supl 1) :1-251



^a
Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
12º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

REVISTA HCPA - Volume 25 (Supl 1) - Setembro 2005
International Standard Serial Numbering (ISSN) 0101-5575
Registrada no Cartório do Registro Especial de Porto Alegre sob nº 195 no livro B, n.2
Indexada no LILACS

A Correspondência deve ser encaminhada para: Editor da Revista HCPA - Largo Eduardo Zaccaro Faraco - Rua Ramiro Barcelos, 2350
90035-903 - Porto Alegre, RS - Tel: +55-51-2101.8304 - www.hcpa.ufrgs.br

CARACTERIZAÇÃO MOLECULAR DA DEFICIÊNCIA DA GLICOSE-6-FOSFATO DESIDROGENASE (G6PD) EM UMA AMOSTRA DE PORTO ALEGRE-RS. DADOS PRELIMINARES

SIMONE MARTINS DE CASTRO; ÚRSULA MATTE; RAQUEL WEBER; ANA PAULA SANTIN; ROBERTO GIUGLIANI

Introdução: A glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) é uma enzima presente em todas as células, que catalisa o primeiro passo metabólico da hexose monofosfato, na via chamada de Shunt das Pentoses, produzindo NADPH. A deficiência de G6PD é uma das enzimopatias mais frequentes em humanos, afetando mais de 200 milhões de pessoas no mundo, apresenta frequência relativamente alta em negros americanos (13%) e populações do mediterrâneo (5 a 40%). Possui herança ligada ao X e tem como principal manifestação a anemia hemolítica. A hemólise pode ser desencadeada por infecções e por algumas drogas com propriedades oxidativas. **Objetivo:** Padronizar a técnica de extração de DNA em sangue total e papel filtro para estabelecer a frequência das variantes A, A- e Med numa amostra de pacientes deficientes de G6PD na cidade de Porto Alegre. **Casuística e Métodos:** Foram triados 75 pacientes deficientes de G6PD, provenientes do laboratório de Análises Clínicas da Faculdade de Farmácia, utilizando o Ensaio G6PD-Intercientífica, método enzimático colorimétrico, para a determinação quantitativa direta da atividade da G6PD nas amostras em papel filtro e sangue total com EDTA. Nos casos deficientes serão investigadas as mutações 202G®A, 376A®G e 563C®T por PCR/RFLP. **Resultados:** Dos 32 pacientes investigados até o presente momento 14 apresentaram a mutação 376A®G em homozigose e 3 em heterozigose. **Discussão:** A presença da mutação 376 em todos os pacientes até então estudados sugere o predomínio da variante A- em amostras de Porto Alegre, conforme estudos anteriores. A presença da mutação 376 isoladamente pode estar associada a outras mutações (542, 680, 968 ou 1159) ou à variante A+. Nas amostras em que não foi encontrada a mutação mais comum serão investigadas as outras variantes. **Apoio:** FIPE/HCPA