

244

**FREQÜÊNCIA DA MUTAÇÃO V388M NO GENE DA FENILALANINA HIDROXILASE EM PACIENTES COM FENILCETONÚRIA NO SUL DO BRASIL.** *Tiago S. Carvalho, Luiz C. S. Silva, Ricardo F. Pires, Roberto Giuliani, Maria Luíza Pereira* (Serviço de Genética Médica/HCPA, Departamento de Bioquímica -

ICBS e Departamento de Genética - Instituto de Biociências/UFRGS).

A fenilcetonúria (PKU) é uma doença autossômica recessiva causada pela deficiência da fenilalanina hidroxilase (PAH), uma enzima hepática responsável pela conversão de fenilalanina em tirosina. O principal sintoma observado em pacientes com PKU é o retardo mental. O gene da PAH localiza-se no cromossomo 12 e contém 90 kb de DNA genômico, dividido em 13 exons, o qual é transcrito em um RNAm de aproximadamente 2,5 kb. Até o momento, mais de 300 diferentes mutações foram identificadas no gene da PAH e algumas mutações podem apresentar frequência mais elevada em populações específicas. Uma troca de bases (guanina para adenina) no exon 11 do gene da PAH causa a substituição de valina por metionina na posição 388 (V388M) da proteína. Esta mutação apresenta uma frequência de 18,8% na população portuguesa. Este estudo teve como objetivo determinar a frequência desta mutação na nossa população. Nosso estudo abrangeu uma amostra composta por 28 pacientes não relacionados. A metodologia aplicada envolveu a extração de DNA seguido pela amplificação do exon 11 por PCR e digestão com endonuclease de restrição. Após a análise dos 56 alelos da amostra, foram encontrados 4 alelos com esta alteração, dando uma frequência de 7,1% na nossa população. Este estudo denota a importância da análise de mutações em populações específicas para melhor esclarecimento da bases moleculares da doença (CAPES, CNPq, FIPE-HCPA, FAPERGS e PROPESQ-UFRGS).