



Evento	Salão UFRGS 2015: SIC - XXVII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2015
Local	Porto Alegre - RS
Título	Detecção de grandes rearranjos no gene NF1 em pacientes do sul do Brasil
Autor	RUDINEI LUIS CORREIA
Orientador	PATRICIA ASHTON PROLLA

Detecção de grandes rearranjos no gene *NF1* em pacientes do sul do Brasil.

Rudinei Luis Correia, Patricia Ashton Prolla

Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma síndrome de predisposição ao câncer autossômica dominante, com expressividade variável, causada por mutações no gene *NF1*. Os principais sintomas envolvem alterações de pele, ossos e sistema nervoso central. A incidência de NF1 é de aproximadamente 1 para cada 2,500-3,500 nascidos vivos, independente de gênero e etnia; aproximadamente metade dos casos são de origem familiar. Pelo menos 1,347 mutações diferentes em NF1 já foram identificadas em diferentes populações. Grandes rearranjos estão presentes em 5-10% dos pacientes e estão associados com fenótipo mais grave na maioria dos casos. No Brasil, o tipo e a frequência das mutações em NF1 ainda não estão bem caracterizados. O objetivo deste trabalho foi caracterizar os dados clínicos e grandes rearranjos em pacientes do sul do Brasil com NF1. Foram recrutados 92 pacientes, oriundos do serviço de oncogenética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, de diferentes famílias e com diagnóstico clínico de NF1. A gravidade da doença foi avaliada seguindo duas escalas clínicas. Para detecção de grandes rearranjos utilizou-se a técnica de Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA). Nessa série de casos, 64 pacientes possuem história familiar e 28 são casos esporádicos. A etnia dos pacientes recrutados é predominantemente euro-descendente (91%), com média de idade no momento da coleta de 31 anos e média de idade ao diagnóstico de 7,3 anos. Em um paciente (1,1 %) foi encontrado uma deleção do éxon 13 em heterozigose e em quatro pacientes (4,4 %) foi encontrada uma deleção completa do gene NF1 em heterozigose. A deleção do éxon 13 não está descrita na literatura, enquanto que a deleção completa do gene está muito bem descrita. A frequência geral de grandes rearranjos foi de 5,5%, a mesma encontrada em outros estudos. Não foi possível estabelecer uma correlação genótipo-fenótipo clara, mas todos os pacientes que apresentaram grandes rearranjos também apresentaram o início da sintomatologia da doença em idade mais jovem e um fenótipo de moderado a grave.