

**P 4025**

**Utilização da plataforma Ion Torrent para identificação de deleções em regiões codificantes**

Ana Carolina Brusius-Facchin, Marina Siebert, Delva Pereira Leão, Diana Elizabeth Rojas Malaga, Silvia Liliana Cossio, Bárbara Alemar Beserra Temes, Ursula da Silveira Matte  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

O sequenciamento de nova geração (NGS – *Next-generation sequencing*) tem sido amplamente utilizado para diagnóstico molecular na prática clínica devido as suas vantagens em comparação ao método de sequenciamento convencional. O NGS possibilita o sequenciamento, em paralelo, de um grande número de genes e pacientes, resultando na redução do tempo de preparo das reações e do custo por base. Uma das plataformas utilizadas é o Ion Torrent *Personal Genome Machine* (PGM), cuja tecnologia de chip-semicondutor é baseada na medida da variação de pH gerada a cada base sequenciada. Uma das aplicações do PGM é analisar múltiplos genes associados a um grupo de doenças utilizando painéis customizados, facilitando a elucidação do diagnóstico molecular. O objetivo deste trabalho foi avaliar a efetividade de detecção de deleções em regiões codificantes utilizando o PGM. Os pacientes (n=8) incluídos no estudo tinham diagnóstico molecular prévio pelo sequenciamento convencional e são portadores de diferentes tipos de alterações de sequência (mutações de ponto, alterações em sítio de *splicing* e deleções). O DNA desses pacientes foi utilizado no preparo da biblioteca com painel, o qual é constituído por um conjunto de *primers* específicos para regiões codificantes de 4 genes distintos. Os produtos amplificados dos 8 pacientes foram adicionados em um mesmo chip e submetidos ao sequenciamento. Os dados obtidos foram analisados por ferramentas de bioinformática e estavam 100% de acordo com o diagnóstico molecular prévio. A detecção de deleção em 4 éxons, em um dos genes analisados, também pode ser identificada. Uma das maneiras de visualizar a presença de deleções é a geração de um gráfico, o qual se baseia na comparação da média do número de leituras geradas na corrida com o número de leituras de cada região amplificada por paciente. Dessa forma, concluímos que o PGM também é eficaz na detecção de deleções de poucos pares de base a éxons inteiros. Palavras-chaves: Deleção, sequenciamento de nova geração, painel.