

DNA das amostras provenientes de parto cesariano ($17,64 \pm 8,76$) não apresentaram diferenças estatisticamente significativas ($p = 0,13$), quando comparadas com os de parto normal ($11,00 \pm 4,00$). Porém, é necessário o aumento de nossa amostra para uma melhor análise desses resultados, pois as médias de dano de DNA mostram uma diferença aparentemente elevada, apesar do tamanho da amostra enfraquecer o teste estatístico. Esses níveis elevados de dano de DNA poderia ser explicado pelos diferentes medicamentos utilizados na anestesia nos dois grupos estudados.

ASSOCIAÇÃO DO POLIMORFISMO VAL66MET NO BDNF COM A IDADE DE INÍCIO DA DOENÇA DE HUNTINGTON.

TAILISE CONTE GHENO; MARIANA FITARELLI KIEHL, LAURA BANNACH JARDIM, MARIA LUIZA SARAIVA-PEREIRA

A doença de Huntington (DH) é uma doença neurodegenerativa de herança autossômica dominante, causada por uma expansão instável de repetições CAG no gene *IT15*. A manifestação clínica da DH começa na vida adulta e a idade de início da doença está relacionada com o tamanho da expansão trinucleotídica, porém outros fatores parecem influenciar as primeiras manifestações dos sintomas. Entre eles, podemos citar o fator neurotrófico derivado de cérebro (BDNF), que tem uma importante função no desenvolvimento e na manutenção de neurônios adultos e atua como regulador da plasticidade sináptica no cérebro humano. Nesse trabalho, foi correlacionado a variação da idade de início da DH com o polimorfismo *Val66Met* do BDNF. Não foram observadas diferenças estatisticamente significantes na comparação da distribuição genotípica entre os dois grupos de estudo, nem entre suas frequências alélicas. O número de repetições CAG foi responsável por 72% da variação da idade de início e o genótipo *Val66Met* apresentou uma idade de início mais tardia quando comparado com *Val66Val*. Portanto, no nosso estudo, o polimorfismo *Val66Met* do BDNF parece estar associado com a variação da idade de início da DH (Apoio Financeiro: FIPE-HCPA e CNPq).

AVALIAÇÃO CITOGENÉTICA EM 492 INDIVÍDUOS COM HISTÓRICO DE ABORTAMENTOS ESPONTÂNEOS REPETIDOS

MARIANA SAIKOSKI FALLER; LIZIANE TOMAZELI; SAIOMARA TRENTA DA SILVA; RAFAELLA MERGNER; LUCIANE BITELO LUDWIG; BIANCA BERGAMASCHI; CAMILA GUERRA MARANGON; SHARBEL WEIDNER MALUF

No presente estudo, avaliamos citogeneticamente 492 pacientes com histórico de repetidos abortos espontâneos: 235 homens (47,76%) e 257 mulheres (52,24%). A análise diagnosticou o total de 22 cariótipos altera-

dos, correspondendo a uma frequência de 6,15% (9/235) em homens e 3,83% (13/257) em mulheres. A diferença na frequência de cariótipos alterados entre homens e mulheres não foi estatisticamente significativa. Foram diagnosticados duas translocações recíprocas [46,XY,t(1; 17)(q42; q25); 46,XY,t(2; 4)(q34; p16)], uma translocação de braço inteiro [46,XX,t(4; 14)(q10; q10)] e uma translocação robertsoniana [45,XY,der(13; 14)(q10; q10)]. As translocações recíprocas encontradas foram confirmadas com a técnica de hibridização *in situ* por fluorescência (FISH) com a utilização de sondas de biblioteca de DNA (WCP). Três cariótipos com alterações numéricas em cromossomos sexuais foram diagnosticados: dois pacientes com 47,XXY e uma com 46,XX[28]/47,XXX[1]/45,X[1]. Também foram detectados: quatro mulheres e quatro homens com a heterocromatina do cromossomo 9 aumentada; um homem com 46,XY,16qh+; uma mulher com 46,XX,15sp+; duas pacientes com 46,XX,21ps+; um paciente 46,XX,add(15)(p11); um paciente 46,XX,inv(9)(p11q12) um paciente 46,XY,inv(9)(p11; q12) e um paciente com uma frequência alta de quebras cromossômicas. Concluímos que o presente trabalho apresentou frequência de alterações cromossômicas em indivíduos inférteis similares a outras publicações, em que a frequência de alterações cromossômicas em ambos os sexos apresenta-se elevada, não apresentando diferença significativa entre os sexos. Estes resultados estão em contradição ao postulado por outros autores, que indicam a realização do cariótipo apenas para os homens inférteis. Apoio financeiro: FAPERGS, HCPA.

ESTRATÉGIAS PARA GENOTIPAGEM DE MPS II

BIBIANA CARRION MACEDO; SILVA, CZ; BRUSIUS, AC; SCHWARTZ, IV; GIUGLIANI, R; LEISTNER-SEGAL, S.

Mucopolissacaridose tipo II (MPS II ou síndrome de Hunter) é uma doença genética ligada ao cromossomo X, causada pela deficiência da enzima iduronato-2-sulfatase (IDS), responsável pela degradação dos Glicosaminoglicanos (GAGs) dermatan e heparan sulfato. O objetivo deste trabalho é atualizar o espectro de mutações encontradas em pacientes com MPS II cadastrados na Rede MPS Brasil e estabelecer a condição de portadoras nas famílias, dado importante para o aconselhamento genético. Noventa e três pacientes, não relacionados, com diagnóstico bioquímico de MPS II, foram analisados através de técnicas de biologia molecular. Com base em observações anteriores em relação à frequência de mutações comuns e rearranjos complexos em pacientes com MPS II, estabeleceu-se a seguinte estratégia: 1) Triagem de mutações recorrentes nos Éxons IX (p.R468W, p.R468Q, p.P467L e p.R443X), VIII (p.G374G) e VII (p.S333L), através de PCR seguido de digestão com enzimas de restrição; 2) Triagem para a inversão comum entre gene e pseudogene por