através das enzimas de restrição *Dra*I (exon 7) e *Dde*I (exon 8). A técnica de seqüenciamento direto do DNA foi usada para validação dos controles utilizando o kit *Big Dye™ Terminator v3.1 Ready Reaction Cycle Sequencing* (*Applied Biosystems*®). Os resultados obtidos confirmaram 33 (54,1%) pacientes com AME, sendo que em 2 deles somente o exon 7 estava ausente. Esses resultados foram confirmados por seqüenciamento direto do DNA. O protocolo aplicado está adequado para o diagnóstico laboratorial de pacientes com essas deleções. Entretanto, uma análise quantitativa, utilizando PCR em tempo real, está em fase de implementação para a detecção de portadores, bem como para identificação de eventos de conversão gênica entre esses genes. (Apoio financeiro: CNPq, FAPERGS)

PROGRAMA DE PREVENÇÃO DE FISSURAS ORAIS: EXPERIÊNCIA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

ANA PAULA VANZ; TÊMIS MARIA FÉLIX, MARINA NARDINO LUQUE, LILIANE TODESCHINI DE SOUZA, DENISE SILVEIRA GARCZYNSKI

Introdução: Fissuras orais (FO) são malformações congênitas com alta prevalência que causam comprometimentos estéticos, funcionais e psicológicos. As FO são anomalias multifatoriais e dados retrospectivos sugerem que o uso de ácido fólico no período periconcepcional pode prevenir a recorrência desta anomalia Objetivos: O Programa de Prevenção de Fissuras Orais é um ensaio clínico duplo cego randomizado desenvolvido pelo Serviço de Genética Médica do HCPA, em colaboração com outros centros brasileiros e dos Estados Unidos. Tem por objetivo determinar a dose de ácido fólico para prevenção de recorrência de fissura orais. Materiais e Métodos: Participam do estudo mulheres férteis com idade entre 16 e 45 anos portadoras de fissura lábio-palatina ou que sejam mães de portadores De forma aleatória as participantes receberão comprimidos contendo 0,4mg ou 4mg de ácido fólico, de aparência idêntica. Quando detectada gestação os sujeitos interrompem o uso da medicação com 3 meses de idade gestacional e o resultado da gravidez é avaliado Aproximadamente 6000 mulheres serão recrutadas para participar do estudo em todo o Brasil, o que permitirá avaliar 1580 gestações. Resultados e conclusões: Até o momento (Junho de 2008) foram incluídas 163 participantes no HCPA. Foram observados 17 gravidezes, com nascimento de 10 crianças. Cinco gestações resultaram em abortamento espontâneo. Duas gravidezes estão em andamento até o momento. Estamos na fase de coleta de dados e pretendemos incluir no estudo 600 indivíduos no HCPA até o final do projeto.

DESENVOLVIMENTO DE SISTEMAS MULTIPLEX PARA ANÁLISE DE 14 STRS DOS CROMOSSOMOS X E Y EM TESTES DE PATERNIDADE

LARISSA SIQUEIRA PENNA; FERNANDA GAMIO; GISELE MENEZES EWALD; PATRICIA HARTSTEIN SALIM; BEATRIZ CHAMUN GIL; MARIANA JOBIM; MARIA REGINA JOBIM; JOSÉ ANTÔNIO MAGALHÃES; LUIZ FERNANDO JOBIM.

Introdução A análise de microssatélites do DNA, os STRs (short tandem repeats), é utilizada na identificação humana em casos de investigação de paternidade/maternidade e em casos forenses como estupro, identificação de corpos em crimes ou acidentes em massa. **Objetivo** Desenvolver 2 sistemas multiplex para análise de STRs dos cromossomos X e Y em testes de paternidade. **Materiais e Métodos** As amostras de DNA extraídas de sangue em papel FTA foram amplificadas por PCR utilizando o Qiagen Multiplex PCR Kit®. Os primers foram agrupados formando 2 multiplex otimizados "in house". O primeiro composto por DYS437, DYS438, GATA H4, GATA A10, DYS460, DYS461, DXS7133 e DXS9898 e o segundo por HPRTB, DXS101, ARA, DXS6807, DXS7424 e DXS10011. A eletroforese foi feita no seqüenciador ABI Prism® 3100 Avant e a análise no programa GeneMapper®. **Resultados** Os sistemas multiplex estão sendo utilizados em nosso laboratório para a resolução de casos de paternidade em que não se dispõe do pai, apenas de irmãos(ãs) e avós, pois os STRs dos cromossomos X e Y são capazes de complementar a análise de STRs autossômicos, podendo ser decisivos nesses casos. O cromossomo Y de um pai é transmitido para a descendência masculina e o X é transmitido para a descendência feminina. Portanto, poderá haver parentesco quando os alelos do cromossomo Y forem iguais nos descendentes masculinos e quando um alelo de cada loco do X for igual entre as descendentes femininas. **Conclusão** Os STRs dos cromossomos sexuais são relevantes na resolução de casos complexos de identificação humana, especialmente quando os marcadores autossômicos levam a resultados inconclusivos. Portanto, o desenvolvimento de sistemas multiplex de marcadores sexuais será de grande valia para o reconhecimento de vínculos genéticos.

DETECÇÃO DE ACIDEMIAS ORGÂNICAS NA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA BRASILEIRA DE 1994 A 2007

RAFAELA INGRASSIA; DANIELLA DE MOURA COELHO; ESTELA NATACHA BUSANELLO; ANDERSON BÜCKER DE OLIVEIRA; TATIANA MOREIRA SILVA; CARMEN REGLA VARGAS; ROBERTO GIUGLIANI; MOACIR WAJNER

INTRODUÇÃO: Normalmente as acidemias orgânicas (AO) são diagnosticadas por análise qualitativa de ácidos orgânicos na urina, que é uma metodologia relativamente cara para países em desenvolvimento. OBJETIVO: Analisar ácidos orgânicos por cromatografia gasosa / a espectrômetro de massa (CG/EM) em urina de pacientes com suspeita de desordens metabólicas. MATERIAL E MÉTODOS: De 1994 a 2007