analisamos por CG/EM amostras de urina de 6731 crianças com suspeita de AO e/ou outros erros inatos do metabolismo (EIM) no Serviço de Genética Médica do HCPA, em Porto Alegre. RESULTADOS: Diagnosticamos 219 casos de acidemias orgânicas (3,25%) nas amostras analisadas. As desordens mais freqüentes foram acidemias láticas (54), acidemia metilmalônica (34), acidemia glutárica tipo I (33), acidemia propiônica (18), acidemia 3-hidroxi-3-metil-glutárica (17), acidemia L-2-hidroxiglutárica (9), deficiência de carboxilases múltiplas (9), acidemia isovalérica (7), acidemia glutárica tipo II (7), e outras acidemias orgânicas menos freqüentes (31). Os achados clínicos e laboratoriais mais proeminentes foram disfunção neurológica (67,86%), acidose metabólica (40,71%), hipo/hiper/distonia (32,86%), hipoglicemia (24,28%), vômitos (23,57%), dificuldades de alimentação (16,43%), atraso no desenvolvimento (15,71%), hepatomegalia (15,0%), e hiperamonemia (11,43%). CONCLUSÃO: O diagnóstico de pacientes com AO só pode ser realizado após a instalação em nosso setor da tecnologia de CG/EM, que proporcionou também a detecção de outros EIM. Esses diagnósticos nos permitiram a instituição rápida de tratamento nos afetados, proporcionando um melhor prognóstico para nossos pacientes, justificando ainda mais o estabelecimento de tais técnicas, apesar dos custos extras envolvidos. Apoi:CNPq,FIPE/HCPA,PROPERq/UFRGS,FAPERGS, PRONEX.

ANÁLISE DA FREQÜÊNCIA DO POLIMORFISMO RS165388 NO GENE DA CATECOL-O-METILTRANFERASE EM PACIENTES DEPRIMIDOS QUE TENTARAM SUICÍDIO

MARCELLA HERBSTRITH DE OLIVEIRA; JAIR SEGAL, CAROLINA BLAYA, GISELE GUS MANFRO, SANDRA LEISTNER-SEGAL

A Catecol-O-Metiltranferase (COMT) é a principal enzima envolvida na inativação das catecolaminas e está localizada intracelularmente no neurônio pós sináptico. Sabe-se, através de muitos estudos, que polimorfismos no gene da COMT afetam a atividade da enzima e estão envolvidos em uma série de transtornos psiquiátricos, entre eles a tentativa de suicídio. O gene da COMT está localizado no cromossomo 22q11.2 e apresenta o polimorfismo de base única (SNP), rs165388, com a troca G/A no exon 2. O objetivo deste estudo foi padronizar um protocolo de análise deste polimorfismo através da técnica de *restriction fragment lenght polymorphism* (RFLP) e determinar a freqüência dos alelos e genótipos nos pacientes comparando com um grupo controle. Foi realizada a amplificação através da Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) utilizando primers específicos e o fragmento resultante de 217 pb foi digerido com a enzima Nla III a 37°C overnight. O tamanho dos fragmentos observados através de eletroforese em gel de agarose 3,0% determinaram os alelos do polimorfismo (G/A-114, 96 e 84 pb; G/G-114 e 84pb; A/A-96 e 84pb). Esta técnica será empregada na análise do polimorfismo e suas freqüências em uma amostra de pacientes deprimidos que tentaram o suicídio em comparação com um grupo de controles. Este estudo faz parte de um projeto maior que engloba a análise de vários outros genes candidatos para o comportamento suicida. A análise do haplótipo resultante deste projeto é fundamental para o entendimento da predisposição genética ao suicídio.

ANÁLISE DO POLIMORFISMO R72P DO GENE TP53 EM PACIENTES COM CARCINOMA DE MAMA DUCTAL INVASOR

GUSTAVO LUCENA KORTMANN; MÁRCIA PORTELA DE MELO; ANA CRISTINA BITTELBRUNN; CARLOS HENRIQUE MENKE; LUCIANA GRAZZIOTIN ROSSATO; SANDRA LEISTNER-SEGAL

O câncer de mama é a neoplasia mais freqüente e também a principal causa de morte por câncer entre as mulheres, com um aumento na incidência em 0,5% ao ano. O carcinoma de mama resulta de uma série de mutações nos genes reguladores do desenvolvimento e do reparo do DNA. Aproximadamente 50% dos carcinomas humanos possuem mutações no gene TP53. O gene TP53 é polimórfico no códon 72 da proteína que ele codifica, podendo conter Arginina (CGC) ou Prolina (CCC) nesta posição. Este polimorfismo pode estar envolvido na suscetibilidade e predisposição ao câncer e apresenta uma distribuição étnica e geográfica bastante variável. O genótipo homozigoto para Arginina parece ser um fator de risco significativo para o câncer de mama. O propósito deste estudo é determinar a freqüência e a associação do polimorfismo R72P no gene TP53 com carcinoma de mama ductal invasor, em pacientes do sul do Brasil, onde a incidência deste câncer é elevada. Foram analisadas 76 pacientes com carcinoma de mama ductal invasor e 80 controles, de cujas amostras de sangue periférico se extraíram as amostras de DNA pelo método de precipitação por sais, as quais foram avaliadas pela técnica de PCR, seguida de digestão por enzima de restrição. Não foi evidenciada diferença estatisticamente significativa na freqüência do genótipo (P = 0,707) e na freqüência dos alelos Arginina e Prolina (P = 0,469), envolvendo o polimorfismo no códon 72, entre as pacientes com carcinoma de mama invasor e controles. Desta forma, a análise estatística não sugere associação entre o polimorfismo R72P no gene TP53 e o carcinoma ductal invasor na população estudada. Não houve associação significativa com características clinicopatológicas apresentadas pelas pacientes com carcinoma de mama.

LIPOPEROXIDAÇÃO E DEFESA ANTIOXIDANTE NÃO ENZIMÁTICA NA ADRENOMIELONEUROPATIA E EM PORTADORAS DE ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AO X