

doras 185delAG e 6174delT não são comuns. Já a mutação 5382insC parece ser mais prevalente em pacientes com câncer de mama bilateral.

DETECÇÃO DE MUTAÇÕES NO GENE CFTR ATRAVÉS DE PCR EM TEMPO REAL E SONDAS DE HIBRIDIZAÇÃO FLUORESCENTES.

GABRIELA FERRAZ RODRIGUES; MARIANA FITARELLI KIEHL; DEISE CRISTINE FRIEDRICH; HUGO BOCK; ROBERTO GIUGLIANI; MARIA LUIZA SARAIVA-PEREIRA.

A Fibrose Cística (FC) é uma doença autossômica recessiva mais comum em caucasianos, com uma frequência estimada de até 1/2000 nascimentos. As principais manifestações clínicas são enfermidade pulmonar crônica e níveis elevados de eletrólitos no suor. O gene associado à FC localiza-se no cromossomo 7 na região q31-q32 e é denominado Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR). Esse gene codifica um canal de íons cloreto na membrana epitelial. Mais de 1000 mutações nesse gene já foram caracterizadas, sendo que a deleção de três pares de base no exon 10, responsável pela perda de fenilalanina na posição 508 (deltaF508) da proteína, é a mais frequente na população mundial. Aplicar a metodologia de PCR em tempo real para identificar as mutações deltaF508, G542X, G551D, R553X, N1303K e W1282X no gene CFTR em pacientes com suspeita clínica de FC. A população foi composta por 47 pacientes com suspeita clínica de FC, todos provenientes do estado do Rio Grande do Sul. As regiões de interesse no gene foram amplificadas com primers específicos através do sistema TaqMan® o qual foi previamente padronizado no laboratório. Nesse grupo, foram encontradas alterações em 12 pacientes, sendo 8 heterozigotos para a mutação deltaF508, 2 homozigotos para a mutação deltaF508, 1 heterozigoto para mutação a G542X e 1 heterozigoto composto para as mutações deltaF508 e N1303K. Com essa metodologia, foram diagnosticados 3 novos pacientes com FC, os quais tiveram 2 mutações identificadas. A metodologia propiciou a análise mais rápida das mutações testadas, o que significa a maior rapidez da liberação do resultado. Além disso, esse sistema é potencialmente adequado para programas de triagem neonatal e outros programas de larga escala (Apoio financeiro: FAPERGS, CNPq, FIPE-HCPA).

AValiação in vitro da Viabilidade Celular e da Atividade Enzimática Após Preservação Celular Hipotérmica de Células Encapsuladas Superexpressando Alfa-L-Iduronidase

FABIANA QUOOS MAYER; GUILHERME BALDO; TALITA GIACOMET DE CARVALHO; VALESKA LAGRANHA; ROBERTO GIUGLIANI; URSULA MATTE.

Introdução: A microencapsulação celular consiste na internalização de células em um polímero e pode ser interessante para o tratamento de doenças como a mucopolissacaridose tipo I (MPS I), onde há necessidade da entrega localizada do produto terapêutico (alfa-L-iduronidase - IDUA) no sistema nervoso central. Neste trabalho, pesquisamos métodos para o armazenamento de células viáveis e funcionais que superexpresssem IDUA. **Objetivo:** O objetivo do estudo foi avaliar os efeitos da criopreservação e da preservação hipotérmica em células superexpressando IDUA, encapsuladas em duas concentrações de alginato. **Materiais e Métodos:** células BHK superexpressando IDUA foram encapsuladas em alginato 1% e 1,5%, sendo submetidas a 30, 60 e 90 dias de criopreservação e 24h de preservação hipotérmica. Como grupo controle foram usadas células livres que tiveram o mesmo tratamento. As cápsulas e células foram descongeladas e tiveram sua viabilidade e atividade enzimática analisadas. **Resultados:** Após 30 dias de criopreservação, a viabilidade do grupo controle foi superior aos demais, enquanto que, após 90 dias, os grupos encapsulados mostraram maior viabilidade. A atividade enzimática aumentou no grupo encapsulado em alginato 1,5% após 90 dias de criopreservação. Após a preservação hipotérmica, a viabilidade dos grupos encapsulados foi maior, enquanto a atividade enzimática aumentou significativamente no grupo com alginato 1,5%. **Conclusões:** A encapsulação celular protege as células durante a criopreservação e preservação hipotérmica. Esta abordagem pode ser importante na criação de um banco de células geneticamente modificadas, que poderão ser utilizadas para o desenvolvimento de protocolos para o tratamento de doenças como a MPS I. Apoio: BIC/UFRGS, FIPE/HCPA, Capes e CNPq.

IDENTIFICAÇÃO DE UMA MUTAÇÃO NOVA CAUSADORA DE MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO IV B EM DOIS IRMÃOS COM REGRESSÃO MENTAL

FABIANA QUOOS MAYER; FERNANDA DOS SANTOS PEREIRA; URSULA MATTE; ROBERTO GIUGLIANI

Introdução: Mutações no gene da β -galactosidase (GLB1) podem causar duas doenças com fenótipos diferentes, a mucopolissacaridose tipo IV B (MPS IV B), onde classicamente não há o envolvimento do sistema nervoso central (SNC) e sim o comprometimento de órgãos periféricos e a gangliosidose GM1, na qual há regressão mental progressiva. Em 1987, Giugliani e colaboradores descreveram dois irmãos com MPS IV B que apresentavam regressão mental. **Objetivo:** O objetivo deste estudo foi identificar a mutação causadora deste fenótipo a partir do DNA destes irmãos. **Materiais e Métodos:** Todos os éxons do gene GLB1 foram amplificados por Polymerase Chain Reaction (PCR). Os amplicons foram submetidos a técnica de Single Stranded Conformation Polymorphism (SSCP) em presença de controles normais. Os éxons