

Sessão 42  
**GENÉTICA HUMANA D**

375

**APLICAÇÃO DE PCR EM TEMPO REAL NA IDENTIFICAÇÃO DAS MUTAÇÕES A3243G, A8344G E T8993G NO MTDNA.** *Hemilliano de Lemos, Hugo Bock, Carolina Fischinger Moura de Souza, Maria Luiza Saraiva Pereira (orient.) (UFRGS).*

A mitocôndria é uma organela citoplasmática que exerce um papel fundamental para a produção de energia na célula. Esta organela apresenta determinadas particularidades, entre elas a existência de seu próprio DNA, denominado DNA mitocondrial (mtDNA). O mtDNA está sujeito a ocorrência de polimorfismos e mutações. Essas mutações podem estar associadas a doenças, como no caso das mutações A3243G, A8344G e T8993G, as quais estão associadas às síndromes mitocondriais MELAS, MERRF e NARP/Leigh, respectivamente. O objetivo desse trabalho é identificar as mutações A3243G, A8344G e T8993G no mtDNA por PCR em tempo real. O grupo de estudo foi composto por 35 amostras, as quais foram previamente testadas para essas mutações pela metodologia de RFLP. O DNA foi isolado a partir de amostras de sangue pelo método de precipitação de sais e proteinase K, quantificado pelo método fluorimétrico e as amostras diluídas a 2ng/ul. Os primers e as sondas foram desenhados no programa Primer Express v. 2.0 (Applied Biosystems). As mutações foram analisadas pelo sistema TaqMan no equipamento ABI 7500 PCR System (Applied Biosystems). As reações foram padronizadas para as três mutações e todas as amostras foram testadas. Os resultados obtidos concordaram com os resultados encontrados pela outra metodologia. A padronização dessa metodologia se mostrou eficiente na identificação das mutações, podendo ser utilizada no diagnóstico de doenças mitocondriais. A aplicação dessa metodologia poderá facilitar o diagnóstico e poderá também ser padronizada para identificar outras mutações de ponto no mtDNA. (CNPq).