

Sessão 32
Genética Médica - Diagnóstico

341

DETECÇÃO SIMULTÂNEA DAS MUTAÇÕES L444P E R463C EM PACIENTES BRASILEIROS COM DOENÇA DE GAUCHER. *Antônio C. Burlamaque-Neto, Kristiane Michelin, Ricardo Pires, Roberto Giugliani, Janice Coelho, Maria Luiza S. Pereira* (Dept. de Bioquímica, ICBS-UFRGS; Dept. de Genética, Instituto de Biociências-UFRGS; Serviço de Genética Médica, HCPA).

A doença de Gaucher (DG) é a doença lisossômica de depósito mais comum. Esta desordem é herdada de forma autossômica recessiva e resulta da deficiência da atividade da glicocerebrosidase devido à mutações no gene que codifica esta enzima. Desta forma, o acúmulo do esfingolípido glicocerebrosídeo, principalmente em macrófagos do fígado, da medula, do baço e dos pulmões, leva a um quadro de organomegalia, lesões ósseas e comprometimento dos pulmões e outros órgãos. Este estudo teve como objetivo detectar simultaneamente as mutações de ponto L444P e R463C em 23 pacientes de DG brasileiros não relacionados com diagnóstico clínico confirmado por ensaio enzimático. Realizou-se extração de DNA a partir de sangue total dos pacientes, amplificação por PCR do fragmento de interesse e clivagem dos produtos de PCR com enzima de restrição. Foram caracterizados oito heterozigotos e um homozigoto para a mutação L444P, confirmando os resultados obtidos através de outro protocolo. A mutação R463C não foi encontrada nesta amostra, mas este estudo deverá ser estendido de forma a aumentar o número de pacientes testados, visando a determinação da frequência da mutação R463C na nossa população. A detecção simultânea permite um monitoramento mais ágil dessas mutações, assim como uma maior abrangência da análise molecular em pacientes com DG. (PIBIC-CNPq, Genzyme do Brasil, PRONEX, FIPE-HCPA).