

348

FREQÜÊNCIA DO POLIMORFISMO DE UMA REGIÃO HIPERVARIÁVEL (VNTR) DO GENE DA FENILALANINA HIDROXILASE. *Marco P. M. Baraldo, Letícia S. Laybauer, Joyce S. Fernandes, Luiz C. S. da Silva, Roberto Giugliani, Maria Luiza S. Pereira* (Departamento de Bioquímica

– ICBS e Departamento de Genética – IB – UFRGS; Serviço de Genética Médica - HCPA).

A fenilalanina ocupa um papel central na rota de degradação dos aminoácidos aromáticos e a conversão de fenilalanina em tirosina, através de uma reação de hidroxilação, é catalisada pela enzima fenilalanina hidroxilase (PAH). Formas variadas de hiperfenilalaninemias, entre elas a fenilcetonúria (PKU), são causadas pela deficiência desta enzima, a qual é codificada por um gene situado no cromossomo 12q24.1. Esse gene se caracteriza pela presença de vários sítios polimórficos, sendo a maioria polimorfismos no comprimento do fragmento de restrição (RFLP), mas também podem ser encontradas algumas regiões hipervariáveis. A determinação dos polimorfismos e, conseqüentemente, a determinação de haplótipos presentes em alelos mutantes é importante para correlacionar os mesmos às mutações associadas a eles. O objetivo deste trabalho é a aplicação de um protocolo de identificação de um VNTR na região 3' terminal do gene em alelos mutantes para PKU. Foram avaliados 60 indivíduos heterozigotos obrigatórios para PKU. A região gênica de interesse foi amplificada pela técnica da PCR e os fragmentos obtidos foram submetidos à eletroforese em gel de agarose. Dos 60 alelos avaliados, 15 (25 %) apresentaram 3 repetições, 6 (10%) apresentaram 7 repetições, 29 (48.3%) apresentaram 8 repetições e 10 (16.7%) apresentaram 9 repetições. A distribuição deste VNTR é semelhante aos estudos realizados previamente em outras populações e permitirá a determinação do haplótipo destes indivíduos, quando considerados outros polimorfismos identificados em outros estudos. (CNPq, FIPE-HCPA, PRONEX/MCT)