

Retinoblastoma é um tumor maligno de retina, 40% dos quais tem a forma hereditária, sendo 10% desses transmitidos por um progenitor afetado e 30% devidos a novas mutações no RB1 que é um gene supressor tumoral, sendo transmitido de maneira autossômica e dominante com alta penetrância. Possui 24 exons e está localizado no cromossoma 13q14. Com este estudo, busca-se, inicialmente, identificar mutações germinativas em pacientes atendidos no Hospital de Clínicas de POA que desenvolveram o tumor e em seus familiares. A técnica utilizada foi amplificação de DNA, obtido de sangue periférico, por PCR seguido da análise dos produtos de amplificação por eletroforese em gel de gradiente desnaturante (DGGE), que permite detectar mutações gênicas pela separação de fragmentos de DNA de acordo com suas propriedades de desnaturação. Até o presente momento foram investigados 15 pacientes quanto aos exons 3 e 6, não se detectando mutações germinativas nestas regiões. Espera-se continuar o estudo com os demais exons, já que o conhecimento da origem da mutação fornece subsídios ao aconselhamento genético. (FINEP, CNPq)