

**USO COMBINADO DE RFLPS NO DIAGNÓSTICO DE HETEROZIGOTA PARA HEMOFILIA B.** *Marcelo A. N. Medeiros, Ane C. F. Nunes, Eliane Bandinelli, Israel Roisenberg.* (Departamento de Genética, Instituto de Biociências, UFRGS).

A Hemofilia B é causada pela redução ou ausência de atividade coagulante do Fator IX. O padrão de herança é recessivo ligado ao sexo. O uso de RFLPs (Polimorfismos no Tamanho dos Fragmentos de Restrição) como marcadores genéticos permite o diagnóstico definitivo de heterozigotas para esta doença, desde que seja possível identificar em qual dos dois cromossomos X o gene para hemofilia B está localizado. Estamos relatando o estudo de uma família, na qual está segregando o gene para hemofilia B, onde o Aconselhamento Genético com a detecção de heterozigota foi possível através do uso dos RFLPs **HhaI** (alelos + e -) e **DdeI** (alelos F e S). O estudo envolveu 3 gerações da família. A particularidade desta genealogia é que o diagnóstico definitivo entre a mãe e a filha foi realizado com o uso de diferentes RFLPS. Uma mulher (irmã de hemofílico) foi identificada como heterozigota definitiva para hemofilia B através do RFLP **HhaI** e a sua filha como homozigota normal através do RFLP **DdeI**. (CNPq, FAPERGS, FINEP)