

1763**FREQUÊNCIA DA DUP24 NO GENE DA QUITOTRIOSIDASE (CHIT1) EM PACIENTES DO CENTRO DE REFERÊNCIA DA DOENÇA DE GAUCHER DO RIO GRANDE DO SUL**

Bianca Lúcia Heineck, Fernanda Sperb-Ludwig, Tiago Koppe, Filippo Pinto e Vairo, Kristiane Michelin-Tirelli, Marina Siebert, Ana Paula Vanz, Tatiéle Nalin, Ida Vanessa D. Schwartz. Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS). Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

A Doença de Gaucher (DG) é a mais comum das doenças lisossômicas, sendo causada por mutações no gene da glicosidase ácida. Um dos biomarcadores da DG é a quitotriosidase (ChT), a qual é sintetizada por macrófagos ativados e usualmente está aumentada no plasma de pacientes com DG. No entanto, estima-se que 6% da população geral apresenta ausência completa da atividade enzimática de ChT. Essa observação pode ser explicada pela homozigosidade da duplicação de 24 pb no éxon 10 do gene CHIT1 (dup24, rs3831317). O objetivo deste trabalho foi caracterizar o genótipo do gene CHIT1 para a dup24 em 36 pacientes com Doença de Gaucher do Centro de Referência da Doença de Gaucher no Rio Grande do Sul. O DNA genômico dos pacientes incluídos no estudo foi amplificado por PCR convencional utilizando-se primers específicos para a genotipagem da dup24 previamente descritos na literatura, e os fragmentos gerados foram discriminados em gel de agarose 2%. Dos 36 pacientes genotipados, 25 (69,4%) eram homozigotos normais, 10 (27,8%) eram heterozigotos e 1 (2,8%) homozigoto para a dup24. A frequência dos alelos selvagem e dup24 foram 0, 833 e 0, 167 respectivamente. Nossas perspectivas são correlacionar o genótipo do gene CHIT1 para a dup24, e outros polimorfismos comuns nesse gene com as medidas da atividade da ChT pré e pós-tratamento, de forma a melhor caracterizar essa enzima como marcador da gravidade e do monitoramento terapêutico dos pacientes. Palavra-chave: Doença de Gaucher; Quitotriosidase; dup24. Projeto 130537