



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E  
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2006; 26 (Supl 1) :1-267

# 26<sup>a</sup>

Semana Científica  
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre  
5<sup>a</sup> Reunião da Rede Nacional de Pesquisa  
Clínica em Hospitais de Ensino  
13<sup>o</sup> Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

# Anais

## IDENTIFICAÇÃO DE ALTERAÇÕES NO GENE DA GLICOCEREBROSIDASE EM PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER

MARINA SIEBERT; HUGO BOCK; KRISTIANE MICHELIN; RICARDO FLORES PIRES; ROBERTO GIUGLIANI; JANICE CARNEIRO COELHO; MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA

A doença de Gaucher (DG) é uma doença autossômica recessiva, causada por mutações no gene da glicocerebrosidase (GBA). O gene GBA está localizado no braço longo do cromossomo 1 (q21.3-23.1), dividido em 11 exons. Até o momento, mais de 100 mutações diferentes já foram identificadas nesse gene, sendo que 2 delas (a N370S e a L444P) são as mais freqüentes em pacientes com DG. No nosso laboratório, os pacientes com DG confirmados por meio da avaliação da atividade enzimática são testados para as mutações N370S, L444P, del55pb, 84GG e IVS2+1. Este trabalho teve como objetivo a identificação de alterações na seqüência dos exons 8 e 9 do gene GBA. A amostra analisada foi composta por 47 pacientes com DG previamente testados para as 5 mutações comuns, sendo heterozigotos para alguma dessas mutações ou homozigotos para a seqüência normal nessas regiões. O DNA desses indivíduos foi isolado e as regiões correspondentes aos exons 8 e 9 do gene GBA foram amplificadas pela técnica de nested PCR, devido ao emprego de primers específicos envolvendo apenas a região do gene funcional. Os produtos amplificados foram submetidos à técnica de SSCP em gel de MDE 6%, seguida de coloração com solução de nitrato de prata para a visualização dos fragmentos. A aplicação da metodologia descrita acima, possibilitou a identificação de 3 pacientes com alteração no padrão de migração. Essas amostras estão sendo analisadas através do seqüenciamento direto. Portanto, esse protocolo de avaliação laboratorial permitiu a identificação de pacientes com alterações nucleotídicas nas regiões testadas. Desta forma, pacientes com mutações raras nas regiões testadas poderão ser identificados, possibilitando o melhor aconselhamento genético para as famílias desses indivíduos (Apoio Financeiro: CNPq, FIPE-HCPA, Genzyme do Brasil).