



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^a

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

Anais

LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA: A APLICAÇÃO DO PCR EM TEMPO REAL NA DETECÇÃO MOLECULAR DE MUTAÇÕES FREQUENTES EM PACIENTES BRASILEIROS**HUGO BOCK; JUREMA DE MARI; BRUNA DOLEYS CARDOSO; MAIRA GRAEFF BURIN; ROBERTO GIUGLIANI; MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA**

A Leucodistrofia Metacromática (LDM) é uma doença autossômica recessiva caracterizada por desmielinização progressiva do sistema nervoso central. A LDM é causada pela deficiência de atividade da enzima lisossômica arilsulfatase A (ASA). Duas mutações no gene da ASA foram identificadas como as mais freqüentemente associadas a LDM. Entretanto, além dos casos de LDM, baixa atividade de ASA podem ser encontradas em indivíduos normais, em uma condição denominada de Pseudodeficiência de ASA (PD-ASA). Duas outras alterações no gene da ASA foram associadas a casos de PD-ASA. Este trabalho teve por objetivo identificar as mutações 459+1G>A e P426L (mutações associadas a LDM) e as mutações N350S e 1524+95A>G (alterações associadas à PD-ASA). A amostra foi composta por 43 indivíduos com atividade baixa de ASA. O DNA desses indivíduos foi extraído a partir de sangue periférico e submetido à amplificação por PCR. As mutações associadas a LDM foram identificadas por PCR em tempo real e seqüenciamento, utilizando o sistema de detecção ABI Prism 7500 e o analisador genético ABI 3100 (Applied Biosystems). As mutações associadas à PD-ASA foram analisadas por RFLP. As análises realizadas identificaram 5 homocigotos e 6 heterocigotos para a mutação 459+1G>A. Na análise da PD-ASA, foi identificado 1 indivíduo homocigoto para as duas alterações, indicando que esse indivíduo não apresenta LDM. Os resultados obtidos indicam que o protocolo laboratorial é eficaz para diferenciar entre casos de LDM e de PD-ASA, o que não é possível de ser realizado por análises bioquímicas. A utilização dessa metodologia nesse estudo será útil na determinação do diagnóstico preciso em famílias segregando mutações associadas a LDM e mutações associadas à PD-ASA (Apoio financeiro: CNPq, PRONEX e ONG Pela Vida).