

LH1 e hMSH2 sejam os principais genes envolvidos na etiologia da síndrome de Lynch, mutações em hMSH6 podem ter uma contribuição significativa, especialmente em famílias com câncer de endométrio

LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA: A APLICAÇÃO DO PCR EM TEMPO REAL NA DETECÇÃO MOLECULAR DE MUTAÇÕES FREQUENTES EM PACIENTES BRASILEIROS.

HUGO BOCK; GABRIELA FERRAZ RODRIGUES, ETIENE AQUINO CARPES, JUREMA DE MARI, 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). O gene que codifica a ASA está localizado no cromossomo 22 e é formado por 3,2kb de DNA genômico, subdividido em 8 exons. Duas mutações foram identificadas nesse gene como as mais frequentemente 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 72 indivíduos com atividade baixa de ASA. O DNA foi extraído a partir de sangue periférico e submetido à amplificação por PCR. As mutações associadas a LDM e a PD-ASA foram identificadas por PCR em tempo real, utilizando o sistema de detecção ABI Prism 7500 (Applied Biosystems). As análises realizadas identificaram 6 homozigotos e 12 heterozigotos para a mutação 459+1G>A. Na análise da PD-ASA, foi identificado 1 indivíduo homozigoto 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).

DETERMINAÇÃO DO NÍVEL DE GLICOSAMINOGLICANOS EM SORO DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSES.

GABRIELA KAMPF CURY; BALDO, GUILHERME; CÉ, JAQUELINE; BURIN, MAIRA GRAEFF; URIBE, ALFREDO; GIUGLIANI, ROBERTO; MATTE, URSULA.

Introdução: Mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de doenças de depósito lisossomal que se caracterizam por acúmulo de glicosaminoglicanos (GAGs) nestas organelas e por excreção aumentada destes na urina. No entanto, problemas de coleta e transporte podem prejudicar a qualidade deste material e dificultar o diagnóstico. Nesse sentido, a análise de amostras de soro pode se tornar uma ferramenta importante na determinação destas moléculas. Objetivo: Padronizar a técnica de dosagem de GAGs no plasma de pacientes com MPS e comparar os dados com um grupo controle. Métodos: Foram utilizadas amostras de pacientes com mucopolissacaridoses tipo I e II (n=11) diagnosticados no serviço de genética médica do HCPA e amostras de voluntários sadios (n=8) para a realização dos experimentos. Os GAGs totais foram extraídos por deslipidização da amostra e posterior precipitação dos GAGs por adição de carboxi-propil-celulose a 1%. A dosagem dos mesmos foi realizada por método espectrofotométrico, e os resultados foram expressos em mg GAGs/ L. A análise estatística foi realizada pelo teste de Mann-Whitney. Resultados: As amostras do grupo de pacientes com MPS apresentaram valor de mediana de 74,8 mg/L, sendo aproximadamente 11 vezes superior aos controles (6,9 mg/L) e estatisticamente significativo (p< 0,001). Conclusões: Os glicosaminoglicanos estão aumentados no soro de pacientes com MPS I. Esta técnica pode se tornar útil em casos de necessidade de diagnóstico quando não há outro material disponível para análise ou ainda para confirmar dados obtidos no teste de triagem inicial. Apoio: CAPES, FIPE-HCPA.

ESTUDO SOBRE O APRENDIZADO DO MÉTODO CIENTÍFICO COM OS INTEGRANTES DO CENTRO DE TERAPIA GÊNICA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

ANTÔNIO CARLOS BURLAMAQUE NETO; GABRIELA REJANE DOS SANTOS; LEON MORAES LISBÔA; ROBERTO GIUGLIANI; CARMEN LUCIA BEZERRA MACHADO; URSULA DA SILVEIRA MATTE

INTRODUÇÃO A experiência científica humana no Centro de Terapia Gênica (CTG) não se resume aos experimentos científicos, os engloba e vai bastante além. Contudo, as práticas científicas executadas em ciências biológicas e da saúde ainda apresentam forte identificação com o método cartesiano, que analisa somente o objeto pesquisado. Para compreender a experiência do fazer ciência, é necessário um pensar ciência que inclua o estudo do sujeito pesquisador. OBJETIVOS Este trabalho tem como objetivo estudar a relação dos alunos do CTG com o método científico e seu aprender a fazer ciência, bem como realizar uma atividade educativa que contemple os resultados encontrados. MATERIAIS E MÉTODOS Integrantes e ex-integrantes do CTG participaram de entrevistas semi-estruturadas, gravadas por equipamento de áudio após consentimento informado. As entrevistas foram