

poio: FIPE-HCPA; CAPES e CNPq-Rede de Terapia Gênica.

IMPLEMENTAÇÃO DE HISTÓRIAS EM QUADRINHOS QUE RETRATAM PROCEDIMENTOS CIENTÍFICOS NO CENTRO DE TERAPIA GÊNICA

LEON DE MORAES LISBOA; ANTÔNIO CARLOS BURLAMAQUE NETO; GABRIELLA REJANE DOS SANTOS; CLARICE RICCI; ROBERTO GIUGLIANI; CARMEN LUCIA BEZERRA MACHADO; URSULA DA SILVEIRA MATTE

INTRODUÇÃO A avaliação dos protocolos de um procedimento de terapia gênica para fibroblastos de pacientes com GM1 tratados com plasmídeos contendo o gene da β -galactosidase ácida nos levou a desenvolver materiais de linguagem mais acessível. Criamos duas histórias em quadrinhos sequenciais: uma retrata a técnica de extração de plasmídeos, a seguinte aborda os métodos de separação por eletroforese, purificação de plasmídeos e transfecção de células em cultivo. **OBJETIVOS** Este trabalho tem como objetivo viabilizar e avaliar o uso de materiais de arte-educação em pesquisa científica. **MATERIAIS E MÉTODOS** Um roteiro foi criado com base nos protocolos utilizados à banca. Quatro pesquisadores do Centro de Terapia Gênica foram selecionados para participar da implementação de cada uma das histórias. Estes indivíduos receberam explicações teóricas, assistiram a uma demonstração prática e executaram as técnicas individualmente. Os alunos foram entrevistados utilizando-se um roteiro semi-estruturado. O conteúdo das entrevistas foi avaliado qualitativamente e uma atividade de retorno aos participantes foi realizada. **RESULTADOS** As técnicas citadas acima estão retratadas em quadrinhos em duas histórias sequenciais, A Libertação de β -galo e Purificação para Transformação de Realidades. A associação das histórias em quadrinhos aos protocolos formais mostra-se viável e capaz de estimular a memória e a inter-relacionar as etapas dos protocolos. **CONCLUSÕES** Este trabalho tem produzido materiais de arte-educação com linguagem informal que proporcionam melhor compreensão dos protocolos e reflexões sobre o método científico e o fazer ciência. Roteiros para as demais etapas do procedimento estão sendo escritos.

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), sendo

dividido em 11 exons. Até o momento, mais de 250 mutações diferentes já foram identificadas nesse gene, sendo que 2 delas (a N370S e a L444P) são as mais frequentes 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 12 pacientes com alteração no padrão de migração. Essas amostras estão sendo analisadas através do seqüenciamento direto. 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).

ANÁLISE DA ADESÃO AO TRATAMENTO DE PACIENTES COM FENILCETONÚRIA ATENDIDOS EM UM AMBULATÓRIO UNIVERSITÁRIO DE REFERÊNCIA.

LUCIANA GIUGLIANI; TATIÉLE NALIN, SORAIA POLONI, FLÁVIA XAVIER, TATIANE ALVES VIEIRA, LILIA FARRET REFOSCO CRISTINA BRINCKMANN NETTO, CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA, ROBERTO GIUGLIANI, IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ.

O ambulatório de distúrbios metabólicos do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas Porto Alegre (ATDM-SGM/HCPA) iniciou suas atividades em 1991, tendo como objetivo a assistência médica e nutricional a pacientes com erros inatos do metabolismo (EIM), entre eles a Fenilcetonúria (PKU). Sabe-se que níveis elevados de fenilalanina (Phe) são tóxicos ao sistema nervoso central. O tratamento dietético com baixo teor de Phe normaliza os níveis de Phe e previne as manifestações clínicas associadas. **Objetivos:** Analisar a adesão ao tratamento dos pacientes com PKU atendidos no ATDM-SGM/HCPA (Abril/2007-Março/2008, n=64). **Métodos:** A classificação da adesão ao tratamento levou em consideração a mediana de Phe no período: boa adesão (se idade < 13 anos: entre