

228

DETECÇÃO DA MUTAÇÃO V30M NO GENE DA TRANSTIRRETINA (TTR): A CONTRIBUIÇÃO LABORATORIAL PARA O DIAGNÓSTICO DE PARAMILOIDOSE.*Gabriela Broilo Ferreira, Roberto Giugliani, Maria Luiza Saraiva Pereira (orient.) (UFRGS).*

A Paramiloidose é uma doença genética autossômica dominante, comum em populações portuguesas, causada por uma mutação de ponto no gene da transtirretina (TTR), também conhecida como pré-albumina. A Paramiloidose caracteriza-se pelo acúmulo de amilóide, uma glicoproteína hialina, nas regiões dos nervos periféricos. Atualmente, mais de 40 mutações de ponto são conhecidas, sendo mais comum a substituição de uma guanina por uma adenina no exon 2 do gene, a qual é responsável pela substituição de uma valina por uma metionina na posição 30 da proteína (V30M). Este trabalho tem por objetivo identificar a mutação V30M em pacientes com suspeita clínica de Paramiloidose. A nossa amostra inclui 21 indivíduos com suspeita clínica de paramiloidose e em 20 indivíduos normais (controles). O DNA desses indivíduos foi extraído a partir de sangue total e submetido à amplificação por PCR da região de interesse do gene. Posteriormente, para identificação da mutação, os produtos amplificados foram submetidos ao método de RFLP, pois a mutação cria um novo sítio de restrição para a enzima *NsiI*. Após a reação de digestão, as amostras foram analisadas por eletroforese em gel de agarose. Na amostra estudada, foram encontrados 9 indivíduos com a mutação, confirmando o diagnóstico de Paramiloidose. O protocolo laboratorial foi otimizado e é eficaz na detecção da mutação V30M. A utilização dessa ferramenta laboratorial juntamente com a avaliação clínica dos pacientes vai representar um grande avanço no diagnóstico dessa doença ainda pouco diagnosticada no nosso meio. (BIC).