

283

VALIDAÇÃO DA IDENTIFICAÇÃO DAS MUTAÇÕES DE PONTO A3243G E T8993G NO DNA MITOCONDRIAL POR PCR EM TEMPO REAL. *Hemilliano de Lemos, Maria Luiza Saraiva Pereira (orient.) (UFRGS).*

A mitocôndria é uma organela citoplasmática que exerce um papel importante na célula para a produção de energia. Esta organela apresenta determinadas particularidades, entre elas a existência de seu próprio DNA, denominado DNA mitocondrial (mtDNA). Diferentemente do DNA nuclear, o mtDNA está muito mais sujeito a ocorrência de polimorfismos, os quais podem ou não estar associados a doenças. O objetivo desse trabalho é validar a identificação das mutações de ponto A3243G e T8993G no mtDNA, as quais estão associadas às síndromes mitocondriais, Melas e Narp/Leigh, respectivamente. Nesse estudo, visando a validação da metodologia, serão avaliadas 4 amostras com a mutação A3243G, 1 amostra com a mutação T8993G e 20 amostras negativas para essas mutações. Todas essas amostras já foram previamente analisadas no laboratório por outra metodologia. O DNA foi isolado a partir de uma amostra de sangue ou de biópsia de músculo pelo método de precipitação de sais e proteinase K e quantificado pelo método fluorimétrico. As mutações serão analisadas pelo sistema TaqMan no equipamento ABI 7500 PCR System (Applied Biosystems). Os primers e as sondas foram desenhados no programa Primer Express versão 2.0 (Applied Biosystems). A validação dessa metodologia poderá melhorar a realização de diagnósticos das síndromes mitocondriais MELAS e NARP/LEIGH. Além disso, poderá também proporcionar futuros estudos em outros grupos de pacientes com outras patologias humanas, como, por exemplo, pacientes com diabetes. (BIC).