

323

ANÁLISE DE MUTAÇÕES EM PACIENTES SUL-AMERICANOS COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I. *Álvaro Macedo Laureano, Patricia Luciana Lopez, Ida Schwartz, Roberto Giugliani, Ursula Matte (orient.) (FEEVALE).*

A Mucopolissacaridose tipo I (MPS I) é caracterizada pela deficiência da enzima alfa-L-iduronidase (IDUA), responsável pela degradação de glicosaminoglicanos (GAGs). O acúmulo de GAGs leva a diferentes quadros clínicos, que vão desde a apresentação mais grave a Síndrome de Hurler (retardo mental e anormalidades esqueléticas), até a forma mais leve Síndrome de Scheie (inteligência normal). O gene IDUA está localizado no braço curto do cromossomo 4 e possui 14 exons. Até o momento, quase 100 mutações associadas à MPS I já foram descritas. É importante uma avaliação genotípica que possibilite a predição do fenótipo clínico dos pacientes. Neste trabalho foram analisadas as frequências de seis mutações recorrentes no gene IDUA em pacientes diagnosticados bioquimicamente como portadores de MPS I. Entraram no estudo 99 pacientes, sendo 31 argentinos, 8 uruguaios, 3 chilenos e 57 brasileiros. A detecção das mutações foi realizada através de PCR seguida da digestão com enzimas de restrição e visualizadas após eletroforese em gel de agarose e/ou poliacrilamida. Foi observada predominantemente a mutação W402X, bem representada nas 4 nacionalidades, sendo a frequência alélica de 32, 3%. O segundo alelo mais frequente foi P533R, com 17, 6%, seguido por R89Q com 2, 6%. As mutações R383H e Q70X tiveram, frequência de 1, 6% e A327P foi a mutação menos frequente (1, 06%) sendo encontrada em apenas 2 pacientes brasileiros. Com a análise destas mutações, cerca de 34% dos genótipos foram determinados. Os dados obtidos até então vêm delineando o quadro de mutações na América Latina, demonstrando que a mutação W402X tem sido a mais comum entre os pacientes latino-americanos, assim como ocorre em outras partes do mundo.