

347

UM PROTOCOLO NÃO RADIOATIVO PARA DETECÇÃO DE DELEÇÕES NO DNA MITOCONDRIAL HUMANO. *Leticia Saldanha Laybauer, Carolina Fischinger de Souza Moura, Roberto Giugliani, Maria Luiza Saraiva Pereira* (Departamento de Bioquímica, ICBS – UFRGS)

Doenças da cadeia respiratória mitocondrial (MRC) constituem patologias de expressão clínica heterogênea que se caracterizam por uma disfunção na produção de energia na forma de ATP através da fosforilação oxidativa. A grande variabilidade na expressão clínica destas doenças deve-se às importantes funções metabólicas que a mitocôndria desempenha na vida celular e também ao número variável de mitocôndrias nos diferentes tecidos. Os órgãos mais afetados são aqueles que necessitam de maior aporte energético, como o cérebro, o músculo e o coração. O objetivo deste trabalho é estabelecer um protocolo não-radioativo para detectar deleções no DNA mitocondrial de pacientes com suspeita clínica de disfunções na cadeia respiratória mitocondrial com fenótipos clínicos típicos como a Síndrome de Kearns–Sayre (KSS), oftalmoplegia externa (PEO) e Síndrome de Pearson. O protocolo se baseia na técnica de Southern blot seguido de hibridização com sonda previamente marcada com composto fluorescente. A extração de DNA foi realizada a partir de biópsia de músculo de pacientes com suspeita clínica de doenças mitocondriais. A técnica mostrou-se eficiente para detectar as deleções, sendo confirmados casos positivos com Síndrome de Kearns-Sayre, previamente identificados em outro laboratório, utilizando técnica laboratorial semelhante. A análise laboratorial identificou três casos com uma deleção no DNA mitocondrial. Estes pacientes foram previamente testados para mutações de ponto clássicas encontrada em MERRF, MELAS e NARP/Leigh. A introdução deste novo protocolo laboratorial irá aumentar a probabilidade de diagnóstico, o qual é essencial para um correto aconselhamento genético e mais efetivo no manejo clínico do paciente. (FIPE/HCPA, Fapergs, UFRGS, CNPq, CAPES, PRONEX).