

Sessão 40
Genética Humana III

398

ESTUDO DA MUTAÇÃO R506Q DO FATOR V EM PACIENTES COM TROMBOSE VENOSA. *Bárbara Helena Teixeira Netto, Marina Jahns, Terezinha Paz Muñhoz, Virgínia M Schmitt (orient.)* (Biologia Molecular, Faculdade de Farmácia, PUCRS).

A patogênese da trombose é complexa e resulta de uma perturbação no equilíbrio hemostático levando a formação de um trombo no interior do vaso. O tromboembolismo pulmonar (TEP) ocorre pelo desprendimento de um trombo venoso em direção a vasculatura pulmonar. Alterações genéticas e funcionais de enzimas envolvidas na manutenção da hemostasia, podem auxiliar no melhor entendimento e na prevenção de tromboembolismos. A mutação R506Q do fator V-Fator Leiden é um fator de risco genético já estabelecido para tromboembolismos. A detecção da mutação é feita através da reação de PCR, o amplicon é aplicado em gel de agarose 2% com brometo de etídeo, em ultravioleta, e os fragmentos são digeridos com a enzima MnlI visualizados em PAGE 15%. Este trabalho visa determinar a ocorrência da mutação R506Q no Fator V em pacientes internados na UTC ou que consultam no ambulatório de tromboembolismos do HSL. Até o momento, dos 47 casos genotipados 5 (10, 64%) são heterozigotos para a mutação e no grupo controle de 31 pacientes apenas 1 (3, 22%) é heterozigoto para a mutação. É importante ressaltar que estes dados são preliminares, pois o projeto esta em andamento. Além desta alteração, a presença de fatores de risco adicional contribui para a incidência de trombose. A maior compreensão dos fatores envolvidos nesta patologia, pode contribuir para o melhor entendimento e prevenção de pacientes de alto risco.