

---

REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E  
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DO RIO GRANDE DO SUL

---

REVISTA HCPA 2005; 25 (Supl 1) :1-251

# 25<sup>a</sup> Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre 12º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

---

# Anais

REVISTA HCPA - Volume 25 (Supl 1) - Setembro 2005  
International Standard Serial Numbering (ISSN) 0101-5575  
Registrada no Cartório do Registro Especial de Porto Alegre sob nº 195 no livro B, n.2  
Indexada no LILACS

A Correspondência deve ser encaminhada para: Editor da Revista HCPA - Largo Eduardo Zaccaro Faraco - Rua Ramiro Barcelos, 2350  
90035-903 - Porto Alegre, RS - Tel: +55-51-2101.8304 - [www.hcpa.ufrgs.br](http://www.hcpa.ufrgs.br)

## PREVALÊNCIA DAS VARIANTES MUTANTES, S E Z, DA ENZIMA ALFA-1-ANTITRIPSINA EM PACIENTES COM HEPATOPATIAS DO SERVIÇO DE GASTROPEDIATRIA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

MATIAS ELISEO MELENDEZ;BALDO,G; AYALA, A; VIEIRA SM; KIELING C; FERREIRA CT; SILVEIRA TR; GIUGLIANI R; MATTE, U.

A  $\alpha$ 1-antitripsina ( $\alpha$ 1AT) é uma enzima codificada pelo gene SERPINA1, localizado na posição 14q32.1, composta de 394 aminoácidos. Sua principal função é proteger os tecidos da enzima elastase neutrofilica. A deficiência desta enzima acarreta complicações no aparelho respiratório (enfisema pulmonar) e no tecido hepático (colestase neonatal, hepatopatia crônica e cirrose). O objetivo do presente trabalho é analisar a prevalência das duas principais variantes mutantes da enzima (S e Z) em pacientes originários do Serviço de Gastropediatria do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). Foram analisados 204 pacientes provenientes do serviço de Gastropediatria do HCPA para a presença dos dois principais alelos mutantes através da análise molecular do DNA pela técnica de PCR e posterior digestão do produto com a enzima de restrição TaqI. Neste estudo, 30,39% dos pacientes analisados apresentaram pelo menos um dos alelos estudados. O genótipo mais comum nestes pacientes foi o SN (12,25%). Entretanto, considerando-se as freqüências alélicas, o alelo mais comum foi o Z (13,24%), enquanto o alelo S teve uma freqüência de (8,33%). A incidência de pacientes com os alelos mutados encontrada ressalta a importância da detecção dessas mutações para o diagnóstico da deficiência enzimática da  $\alpha$ 1AT para que, a partir deste, se possa guiar o tratamento dos pacientes bem como para permitir um maior conhecimento sobre a doença, buscando novas alternativas de tratamento.