
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



^a
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

ANÁLISE DAS MUTAÇÕES PRESENTES NO GENE DA ARILSULFATASE B (ARSB) EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VI.

JULIANA CANEDO SEBEN ;LUCIANA ROSSATO; MÁRCIA PETRY; IDA SCHWARTZ; ROBERTO GIUGLIANI; SANDRA LEISTNER SEGAL

Mucopolissacaridose tipo VI ou Síndrome de Maroteaux -Lamy é uma doença autossômica recessiva, causada pela deficiência da enzima arilsulfatase B (ARSB), que está envolvida na degradação de dermatan e condroitin sulfatos. A ausência da enzima causa acúmulo nos lisossomos e excreção de dermatan sulfato parcialmente degradado na urina (Arlt et al., 1994; Isbrandt et al.,1996). Esse trabalho teve como objetivo identificar e caracterizar as freqüências das mutações encontradas até o momento, novas ou já descritas, em pacientes de diferentes populações. Primeiro, foi feita a extração do DNA, seguida pela Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) para a amplificação dos exons. Verificada a amplificação por eletroforese, em gel de agarose, realizou-se a técnica de SSCP, em gel de MDE ou poliacrilamida. Em seguida, as amostras alteradas no SSCP, foram seqüenciadas. Quatro mutações já tinham sido descritas e foram encontradas entre os pacientes analisados, além de 7 novas mutações: D59N, L72R, Q88H, P93S, R197X, 1279delA e c.1143-8T>G. Com exceção da c.1143-8T>G, que foi encontrada em 2 pacientes, as outras novas mutações foram detectadas em um único paciente. As mutações previamente descritas 1533del23, R315Q e 427delG, foram encontradas respectivamente em seis, três e dois alelos. As já descritas, S384N e G144R, foram encontradas em somente um alelo. A mutação 1533del23 é uma mutação comum entre os pacientes brasileiros, e foi encontrado em 23,1% dos alelos neste estudo. O exon 1, apresentou maior freqüência de mutações. Com os avanços na tecnologia do seqüenciamento, a análise das mutações presentes no gene da ARSB, em diferentes populações tem sido possível, e tem contribuído para o entendimento e caracterização da base molecular de MPS VI.