

093

ANÁLISE MOLECULAR DE PACIENTES COM DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE NO RIO GRANDE DO SUL. *Matheus P. Valente, Mariana C. Costa, Carlo D. Marrone, Rosane Scheibe* (Laboratório de Biologia Molecular – Instituto de Pesquisas Biomédicas e Faculdade de Farmácia – PUCRS).

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é uma desordem neuromuscular progressiva grave que leva ao óbito por insuficiência respiratória ou cardíaca. Esta patologia resulta de alterações no gene que codifica a proteína distrofina, um componente da fibra muscular. A doença é transmitida pelo cromossomo X contendo uma alteração, normalmente deleção, de mulheres portadoras a seus filhos (meninos). A frequência dessa patologia só pode ser diminuída através da prevenção, pela detecção de portadoras, possibilidade de diagnóstico pré-natal e aconselhamento genético – medidas que podem ser tomadas a partir da identificação da mutação envolvida na doença. Este projeto tem como objetivo identificar as mutações mais frequentes envolvidas nesta doença no RS. Foram coletadas amostras de sangue dos pacientes e extraído o DNA de leucócitos. A reação de amplificação dos 19 éxons mais envolvidos nessa alteração foi realizada em quatro reações de PCR-Multiplex. A análise foi feita por eletroforese em gel de agarose 2% contendo brometo de etídio. Os resultados da análise de dezoito pacientes com DMD detectaram deleção em oito destes pacientes (44%) pela ausência de amplificação dos éxons, sendo mais prevalentes deleções dos éxons 19, 45, e 51. A literatura relata que este tipo de alteração está presente em 60% dos casos. Paralelamente à análise dos paciente, a técnica de Southern Blot está sendo utilizada na investigação das familiares destes oito pacientes que apresentaram deleção. (Fapergs e PUCRS).