

**ANÁLISE DA FREQUÊNCIA DA MUTAÇÃO C.365+96\_97DELGT NO ÍNTRON 4 DO GENE GNPTAB NA POPULAÇÃO DO RIO GRANDE DO SUL**

Luciana Maria Farençena, Renata Voltolini Velho, Gabriela Kampf Cury, Ursula da Silveira Matte, Antonio Carlos Burlamaque Neto, Ida Vanessa Doederlein Schwartz

Introdução: As Mucopolioses (ML) II e III são doenças lisossômicas raras, de herança autossômica recessiva, em que o transporte de enzimas lisossômicas recém-sintetizadas é prejudicado devido a um defeito na enzima UDP-N-acetilglicosamina-1-fosfotransferase. Esta enzima é heterohexamérica, sendo suas subunidades codificadas pelos genes GNPTAB e GNPTG. O GNPTAB contém 21 éxons, está localizado no cromossomo 12q23.3 e codifica as subunidades  $\alpha$  e  $\beta$  da enzima fosfotransferase. A análise de frequência de mutações na população em geral permite inferir se as variantes são polimórficas e pode colaborar para estudos haplotípicos. Objetivo: Determinar a frequência da mutação c.365+96\_97delGT do gene GNPTAB, descrita pela primeira vez por nosso grupo em 9 pacientes com ML II/III (região sudeste= 3; norte= 1; sul= 2; região centro-oeste= 1; região nordeste=2), em amostras controle. Metodologia: A análise da mutação foi realizada através de sequenciamento direto da região alvo em 164 alelos controles, obtidos a partir de alíquotas de sangue destinado à doação em Banco de Sangue do RS. Resultados/Discussão: A mutação foi encontrada em 66 dos 164 alelos analisados (40,24%). Dos 82 indivíduos analisados, vinte e nove não a apresentam, quarenta são heterozigotos e treze são homozigotos para a mesma. Conclusões: Os nossos achados demonstram que a c.365+96\_97delGT é uma variante polimórfica em nossa população, expandido, dessa forma, o número já elevado de polimorfismos descritos em GNPTAB.