



Evento	Salão UFRGS 2013: SIC - XXV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2013
Local	Porto Alegre - RS
Título	Investigação de alterações estruturais no gene F9 em pacientes com Hemofilia B.
Autor	MARIANA ROST MEIRELES
Orientador	FRANCISCO MAURO SALZANO

A Hemofilia B é uma doença hemorrágica hereditária, causada pela redução ou ausência da atividade coagulante do Fator IX (FIX). O padrão de herança é recessivo ligado ao sexo e a frequência dessa patologia é 1:50.000 homens aproximadamente. O gene F9 localiza-se no cromossomo Xq27.1 e está organizado em 8 exons. A doença é classificada, conforme a atividade do FIX, em grave (FIX<1%), moderada (FIX 1-5%) e leve (FIX>5%). A Hemofilia B apresenta grande heterogeneidade alélica, sendo que até o momento foram descritas cerca de 600 mutações individuais. As grandes alterações estruturais (deleções e inserções) estão presentes em cerca de 5% dos pacientes. O objetivo do presente trabalho é avaliar a presença de deleções no gene F9 em indivíduos com Hemofilia B do Rio Grande do Sul. Até o momento, foram incluídos no estudo 24 pacientes. O DNA foi extraído por método não enzimático. Os fragmentos relativos aos exons 2 e 7 foram amplificados por PCR, separados por eletroforese em gel de agarose 1,5% e corados com brometo de etídio. Nas amostras analisadas, não houve falha de amplificação para os exons estudados, indicando a ausência de grandes deleções. Nas próximas etapas do trabalho, os demais exons serão avaliados e novos pacientes serão incluídos no estudo.