



<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2015: SIC - XXVII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2015
<b>Local</b>	Porto Alegre - RS
<b>Título</b>	Identificação de mutações no exon 8 do gene F9 em pacientes com Hemofilia B
<b>Autor</b>	LARA HOCHSCHEID STELMACH
<b>Orientador</b>	FRANCISCO MAURO SALZANO

Identificação de mutações no exon 8 do gene F9 em pacientes com Hemofilia B  
Stelmach, Lara H., Salzano, Francisco M.  
UFRGS

A Hemofilia B é uma doença hemorrágica causada pela redução da atividade do Fator IX (FIX), devido a mutações no gene F9, que codifica esta proteína. O padrão de herança é recessivo ligado ao X e existe grande heterogeneidade clínica nessa patologia, devido, entre outros fatores, à enorme variedade de mutações descritas. O gene F9 está localizado no cromossomo Xq27.1, sendo composto por 8 exons.

Os pacientes afetados podem ser classificados em três grupos (graves, moderados e leves) de acordo com as características clínicas apresentadas e a quantidade de FIX produzida. São considerados casos graves aqueles em que a atividade do FIX é <1%, moderados quando apresentam atividade entre 1 e 5%, e leves quando a atividade do FIX está entre 5 e 40%. O tratamento é realizado pela reposição de FIX, purificado de plasma ou obtido por técnicas de DNA recombinante.

Este trabalho faz parte de um projeto que visa a detecção de mutações gênicas em pacientes com essa doença e a análise da forma com que essas mutações influenciam na sua determinação. O objetivo deste trabalho é investigar a presença de mutações no exon 8 em 36 pacientes.

O DNA genômico foi extraído de leucócitos do sangue periférico através de método não enzimático. O exon 8 foi amplificado por PCR, sendo o êxito do procedimento confirmado por eletroforese em gel de agarose à 1% corado com brometo de etídeo. Os amplicons foram purificados através da incubação com enzimas (Exonuclease I e Shrimp Alkaline Phosphatase) e foram encaminhados a uma empresa para o sequenciamento (Macrogen, Coréia do Sul). As sequências foram comparadas com as de referência do banco de dados do F9 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov>), por meio do alinhamento realizado pelo programa Codon Code Aligner implementado no MEGA 5.0.

Foram detectadas as seguintes mutações: Arg298\*; Hys302Arg; Arg358Serfs\*15; Thr342Met; Arg384\*; Gly413Arg; Gly432Val. Todas as mutações já estavam descritas no banco de dados da hemofilia B. As mutações Hys302Arg e Thr342Met ocorreram em paciente com a forma moderada da doença e as demais em pacientes com a forma grave. Os estudos prosseguem, visando uma descrição completa das mutações presentes em pacientes da nossa população.