



**REENCONTROS
NOVOS ESPAÇOS
OPORTUNIDADES**

XXXIV SIC Salão Iniciação Científica

**26 - 30
SETEMBRO
CAMPUS CENTRO**

Evento	Salão UFRGS 2022: SIC - XXXIV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2022
Local	Campus Centro - UFRGS
Título	Análise molecular do gene GBA1 em pacientes brasileiros com Doença de Gaucher: determinação de haplótipos
Autor	GUILHERME CAEMERER LEGRAMANTI
Orientador	IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

Análise molecular do gene *GBA1* em pacientes brasileiros com Doença de Gaucher: determinação de haplótipos

Justificativa: A doença de Gaucher (DG) é causada por variantes patogênicas bialélicas no gene *GBA1*. Em geral, três variantes patogênicas são frequentemente encontradas em pacientes com DG (N370S, L444P, 84GG), sendo N370S e L444P as mais comuns em pacientes brasileiros, semelhante ao identificado em outras populações, correspondendo, respectivamente, a 50% e 25% dos alelos descritos. Alguns estudos já descreveram marcadores altamente polimórficos que identificaram um haplótipo ancestral associado com a variante N370S em cromossomos de pacientes europeus. No entanto, a origem dos alelos causadores de DG na população brasileira é desconhecida, assim como a existência de alelos em comum entre os pacientes de diferentes regiões do Brasil. **Objetivo:** Caracterizar os haplótipos em uma coorte de pacientes brasileiros com DG. **Métodos:** Cinquenta e nove pacientes com DG de diferentes regiões brasileiras foram incluídos (34 pacientes da Região Sul e os demais provenientes das regiões Norte, Nordeste, Centro-oeste e Sudeste). Dois polimorfismos (5470G>A e 4813G>A) foram analisados por PCR-RFLP e confirmados por sequenciamento de Sanger. Em alelos heterozigotos, a fase foi confirmada utilizando PHASE v.2.1.1. O software MEGA (v.7.0.26) foi utilizado para alinhamentos de pares e alinhamentos múltiplos. Haplótipos e desequilíbrio de ligação foram avaliados por DnaSP. Redes de haplótipos foram montadas usando o software NETWORK. **Resultados:** Vinte e seis haplótipos diferentes foram identificados. O haplótipo mais comum apresentou as variantes N370S, 5470G e 4813A, presente em 69% dos pacientes. A variante patogênica mais frequente foi N370S, presente em 11% dos haplótipos. Ambos 5470G>A e 4813G>A estão em desequilíbrio de ligação com a variante patogênica N370S ($p < 0,05$). Os resultados da rede apresentaram uma relação próxima de haplótipos portadores das variantes N370S, 5470G e 4813A que estavam a um passo mutacional de uma distância de 6 haplótipos.