

A Fenilcetonúria (PKU) é uma doença autossômica recessiva caracterizada por mutações no gene da enzima fenilalanina hidroxilase (PAH). Até o momento, várias alterações já foram descritas nesse gene, cuja região codificante está dividida em 13 exons. O tratamento de PKU deve ser introduzido o mais precocemente possível, motivo pelo qual essa doença é uma dos distúrbios genéticos avaliados através de triagem neonatal. O objetivo do presente trabalho foi adaptar e aplicar um protocolo de análise molecular em amostras de sangue obtidas em papel filtro. Um total de 100 amostras de sangue provenientes do Programa de Triagem Neonatal foram incluídas no trabalho. Inicialmente, foram testados protocolos diferentes de extração de DNA em 4 amostras e o que produziu os melhores resultados foi o kit de extração de DNA genômico da *RBC Bioscience*, o qual foi então adotado como o método de escolha. O DNA extraído foi quantificado com ensaio fluorimétrico. A análise molecular incluiu **as mutações** IVS2nt5G>C, I65T, R261X, R261Q, R408W e IVS12nt1G>A, que foram identificadas por PCR em tempo real, cuja metodologia foi padronizada anteriormente no nosso laboratório. Após a análise da maioria das amostras, não encontramos nenhum resultado positivo, mas todas as amostras controle foram identificadas de forma adequada. O protocolo completo apresentou bons resultados sendo uma maneira rápida e confiável no diagnóstico precoce de PKU, o qual pode ser aplicado diretamente em amostras provenientes da triagem neonatal, o que evita a coleta de nova amostra do mesmo paciente (apoio financeiro: PIBIC-UFRGS, FAPERGS e FIPE-HCPA).

