

364

CO-HERANÇA ENTRE A SÍNDROME DE GILBERT E SÍNDROMES FALCIFORMES, TALASSEMIAS E DEFICIÊNCIA DE G6PD. *Laura Alencastro de Azevedo, Úrsula Matte, Sandrine Comparsi Wagner, Clarissa Carvalho, Ana Paula Santin, Carina da Fontoura Zaleski, Simone Martins de Castro (orient.) (UFRGS).*

Introdução. A síndrome de Gilbert caracteriza-se por uma hiperbilirrubinemia benigna não-conjugada. Nesta patologia, os valores séricos aumentados de bilirrubina indireta se devem a uma mutação na região promotora da enzima UGT1A1 (uridina-difosfato-glucoronosiltransferase 1A1), que é responsável pela glicuronidação da bilirrubina e de outras substâncias de caráter lipofílico. A Síndrome ocorre por uma variação nas repetições TA da região promotora do gene. Esta variação no número de repetições está associada a uma diminuição de 20-30% da atividade da UGT. A deficiência enzimática da UGT pode estar relacionada com o aumento da incidência de hiperbilirrubinemia na Deficiência de Glicose 6-fosfato desidrogenase (G6PD) e em algumas hemoglobinopatias, assim como na ocorrência de colelitíase em pacientes com anemia falciforme. **Objetivos.** Padronizar a técnica de eletroforese capilar para detecção de mutações na região promotora do gene UGT1A1 na Síndrome de Gilbert. **Metodologia.** Os pacientes da pesquisa são indivíduos previamente diagnosticados como portadores de síndromes falciformes, ou talassemias ou deficiência em G6PD. Os polimorfismos do gene UGT1A1 serão investigados pela reação da PCR e posterior eletroforese capilar no seqüenciador ABI 3130 da Applied Biosystems e analisados por software específico. A região amplificada originará um fragmento de 96 a 102 pares de bases. O primer sense (marcado com fluoróforo) será responsável pela emissão de fluorescência dos amplicons, que será detectada pelo seqüenciador e quantificada. A quantificação da fluorescência emitida permite a identificação das variantes alélicas do gene da UGT1A1, que será apresentada em um eletroferograma característico para cada genótipo. **Resultados.** Após a padronização da técnica de eletroforese capilar, pretende-se aplicá-la na determinação da frequência da co-herança entre a Síndrome de Gilbert com Síndromes falciformes, Talassemias e Deficiência de G6PD. (BIC).