
REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2005; 25 (Supl 1) :1-251



^a
Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
12º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

REVISTA HCPA - Volume 25 (Supl 1) - Setembro 2005
International Standard Serial Numbering (ISSN) 0101-5575
Registrada no Cartório do Registro Especial de Porto Alegre sob nº 195 no livro B, n.2
Indexada no LILACS

A Correspondência deve ser encaminhada para: Editor da Revista HCPA - Largo Eduardo Zaccaro Faraco - Rua Ramiro Barcelos, 2350
90035-903 - Porto Alegre, RS - Tel: +55-51-2101.8304 - www.hcpa.ufrgs.br

EXPERIÊNCIA DE 10 ANOS NA ANÁLISE MOLECULAR DE PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO II(MPSII)

ANA CAROLINA BRUSIUS;SOEIRO K, LIMA LC, SCHWARTZ IV, BURIN MG, GIUGLIANI R, LEISTNER-SEGAL S

Mucopolisacaridose tipo II (MPSII, McKusick309900) é uma doença lisossômica de depósito (LSD), recessiva, ligada ao X, resultante da deficiência da atividade da idorunato-sulfatase (IDS, EC 3.1.6.13).IDS está envolvida na degradação dos glicosaminoglicanos (GAGs) dermatam e heparam sulfato.O gene IDS está localizado no Xq27/28, limite do braço longo do cromossomo X, e está dividido em 9 exons com 24Kb de gDNA. Através das

técnicas utilizadas de biologia molecular é possível detectar não somente mutações em pacientes, mas também em seus familiares, principalmente mulheres, onde a atividade da enzima, detectada através de métodos bioquímicos, não permite o diagnóstico de portadoras. Este estudo tem por objetivo detectar as mutações presentes em pacientes através de análise molecular. Foram investigados 88 pacientes no Laboratório de Genética Molecular (SGM/HCPA), no período de 1995 a 2005. Para a identificação das mutações foi utilizado: (1) amplificação dos exons por PCR; (2) screening dos exons usando SSCP; (3) sequenciamento dos exons com alteração em SSCP. Os resultados obtidos foram: 10/88 (11,4%) pacientes com inversões, 7/88 (7,9%) com totais ou parciais deleções do gene IDS, 5/88 (5,7%) sítios de splicing, 4/88 (4,5%) inserções e 48/88 (54,5%) mutações. Nos 48 pacientes foram encontradas 36 diferentes mutações, sendo 28/36 missense e 8/36 nonsense; destas, 16 descritas. A maioria das mutações estavam presentes no exon 9 (11/36), seguido dos exons 7 (5/36) e 3 (7/36). Acredita-se que a metodologia empregada no estudo é apropriada para o diagnóstico e identificação de mutações em pacientes com MPSII, tendo como objetivo o aconselhamento genético dos familiares.