

---

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



<sup>a</sup>  
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](http://www.hcpa.ufrgs.br)

## ESTABELECIMENTO DE UM PROTOCOLO PARA ANÁLISE DE HAPLÓTIPOS EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VI

LUCIANA GRAZZIOTIN ROSSATO; JULIANA CANEDO SEBBEN; IDA SCHWARTZ; MÁRCIA PETRY; ROBERTO GIUGLIANI; SANDRA LEISTNER SEGAL

A mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI ou síndrome de Maroteaux-Lamy) é determinada pela deficiência da enzima N-acetilgalactosamina-4-sulfatase (arilsulfatase B ou ARSB). O gene que codifica a enzima ARSB possui 8 exons e foi mapeado no cromossomo 5q13-14. Este gene é extremamente polimórfico o que dificulta a identificação da mutação causadora do fenótipo clínico. Com base nesta característica, resolvemos padronizar e estabelecer um protocolo para análise de haplótipos em pacientes com MPS VI utilizando polimorfismos intragênicos previamente descritos. Foram analisados 2 polimorfismos no exon 5 e um no exon 6 através de PCR seguido de sequenciamento ou SSCP para a identificação dos 3 genótipos possíveis em cada um deles. Foram determinados 12 haplótipos diferentes entre os 18 pacientes analisados. Foram identificados 3 haplótipos mais frequentes sendo que o restante eram raros e encontrados em apenas 1 indivíduo. Até o momento não foi identificado nenhum haplótipo comum entre pacientes não relacionados que apresentam a mesma mutação, nem tampouco algum haplótipo que possa sugerir uma modificação/variação do fenótipo clínico entre pacientes com a mesma mutação. Os resultados obtidos mostram que a padronização desta estratégia é viável e que sua utilização será importante, a curto prazo, na identificação de indivíduos em risco dentro de uma mesma família, principalmente nos casos aonde a mutação diretamente relacionada com a doença não foi identificada.