

*PADRONIZAÇÃO DO PROTOCOLO DE IDENTIFICAÇÃO DO
SÍTIO POLIMÓRFICO MSPI NO GENE DA FENILALANINA
HIDROXILASE. Baraldo, M.P.M., Laybauer, L.S., Fernandes,
J.S., Silva, L.C.S., Giugliani, R., Pereira, M.L.S. Serviço de
Genética Médica. HCPA.*

Na rota de degradação dos aminoácidos, a fenilalanina é convertida em tirosina pela enzima fenilalanina hidroxilase (PAH). A deficiência enzimática da PAH causa formas variadas de hiperfenilalaninemias, entre elas a fenilcetonúria (PKU). O gene que codifica esta enzima está localizado no cromossomo 12. Este gene se caracteriza pela presença de vários sítios polimórficos, os quais determinam uma série de haplótipos distintos. Vários estudos feitos têm demonstrado associações entre as mutações patogênicas e haplótipos. O objetivo deste trabalho é a padronização do protocolo de identificação do polimorfismo MspI, localizado a 268pb 5' do éxon 8 do gene da PAH, o qual faz parte do conjunto de sítios polimórficos utilizados

na determinação dos diferentes haplótipos. Neste trabalho foram analisados 54 indivíduos, heterozigotos obrigatórios para PKU. A região gênica de interesse foi amplificada através da técnica da PCR e os fragmentos obtidos foram digeridos com a enzima MspI para avaliação da presença ou não deste sítio de restrição. Dos 54 alelos avaliados, 44 (81,5%) apresentaram este sítio polimórfico, enquanto 10 (18,5%) alelos não apresentarem este sítio. Associando-se estes resultados às mutações presentes nestes alelos poderemos definir os haplótipos destes indivíduos e, conseqüentemente, fazer uma análise da origem das mutações. (PROPESQ/UFRGS, FIPE-HCPA, PRONEX/MCT, CNPq)