

---

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](http://www.hcpa.ufrgs.br)

## EFEITO DA GENTAMICINA SOBRE A ATIVIDADE ENZIMÁTICA EM GENES DE INDIVÍDUOS COM MUTAÇÕES SEM SENTIDO: RESULTADOS PRELIMINARES

CRISTINA ROJAS KATH; VIEIRA M; SCHWARTZ I; BURIN M; MARI J.; VIAPIANA M.; GIUGLIANI R; MATTE U.

A gentamicina é um antibiótico do grupo dos aminoglicosídeos que interferem na interação entre o mRNA e a subunidade 30S do ribossomo. Foi demonstrado que a adição deste antibiótico pode suprimir os códons de terminação prematuros, ocasionando a continuação da tradução (mecanismo readthrough). O tratamento com gentamicina restaura parcialmente a atividade da proteína deficiente em pacientes com doenças lisossômicas com mutações sem sentido. O objetivo deste trabalho é testar o efeito da gentamicina sobre a atividade enzimática em células de indivíduos com Gangliosidose GM1 e Mucopolissacaridose I. Células dos mesmos pacientes não tratadas foram usadas como controle. Os fibroblastos foram mantidos em cultivo em meio DMEM suplementado com 10% Soro Bovino Fetal a 37°C e umidificados (5%) em estufa de CO<sub>2</sub>. As células foram mantidas e tratadas com 300µg/ml de gentamicina durante 24 horas. Após este período, o lisado celular tratado e não tratado foi coletado para ensaio enzimático, realizado em triplicata. Na comparação das atividades enzimáticas entre os fibroblastos tratados e não tratados houve diferença significativa somente no paciente com MPS I. Este paciente inicialmente apresentava níveis não detectáveis de enzima e após o tratamento com Gentamicina a atividade enzimática passou para 8,1 nmoles/h/mg proteína. Este paciente é heterozigoto para a mutação W402X. No paciente com GM1 não houve alterações significativas nos valores da atividade enzimática. Entretanto é preciso confirmar estes resultados com a análise molecular deste paciente. Além disso, análise de RT-PCR será realizada nestes pacientes.