

157

**INFLUÊNCIA DA MUTAÇÃO Asn291Ser NO GENE DA LPL SOBRE NÍVEIS LIPÍDICOS EM INDIVÍDUOS PORTADORES DE APOE2.** *Catiucia R. Pasqualli e Mara H. Hutz.* (Depto de Genética, Instituto de Biociências, UFRGS)

A lipoproteína lipase (LPL) é uma glicoproteína sintetizada nas células parenquimais de vários tecidos, principalmente tecido muscular e adiposo. A sua principal função é hidrolisar as moléculas de triglicerídeos presentes em quilomícrons e VLDL. Mais de 40 mutações estruturais no gene da LPL foram descritas e muitas vezes estas mutações mostram-se relacionadas com níveis alterados de lipídios e lipoproteínas. É possível, também, que outros fatores, como a presença da isoforma apo E2 da apolipoproteína E (apo E), estejam associados ao desenvolvimento de hiperlipidemias. O presente estudo tem como objetivos específicos: a) Identificar a presença da mutação Asn291Ser em indivíduos portadores de pelo menos um alelo apo E2; b) investigar se portadores de apo E2 e Asn291Ser possuem níveis lipídicos elevados. Foram analisados 46 indivíduos Caucasoídes, de Porto Alegre, (23 normolipidêmicos e 23 hiperlipidêmicos), portadores de apo E2. As amostras de DNA destes indivíduos foram amplificadas por Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) e digeridas com a endonuclease de restrição RsaI. Os fragmentos resultantes da digestão com a enzima de restrição foram separados por eletroforese em gel de poliacrilamida 5%. Os genótipos foram identificados após coloração com brometo de etídio e visualizados sob luz UV. Nesta amostra não foi observada influência da mutação Asn291Ser sobre os níveis lipídicos em portadores de apo E2. Somente um indivíduo normolipidêmicos (2,17%) foi como portador da mutação.