

016

**PROTOCOLO UTILIZADO PARA O DIAGNÓSTICO MOLECULAR DAS MUCOPOLISSACARIDOSES.**

*Luciane Lima, Rafael Perin, Ursula Matte, Luciene Scherer, Sandra Leistner, Roberto Giugliani* (Hospital de Clínicas de Porto Alegre, UFRGS)

As mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de doenças lisossômicas de depósito causadas pela deficiência de enzimas envolvidas na degradação de glicosaminoglicanos. Existem seis tipos de MPS, com diferentes manifestações clínicas e deficiência enzimática específica. Este trabalho tem como objetivo desenvolver e estabelecer um protocolo para a utilização de técnicas atualizadas e especializadas de Biologia Molecular no Brasil. Até o presente momento, foram incluídos no protocolo pacientes com diagnóstico bioquímico confirmado através de ensaio enzimático para MPS I e MPS II. A rotina é constituída de extração de DNA e amplificação por reação em cadeia polimerase (PCR) dos exons com o maior número de mutações descritas na literatura. A análise do produto de amplificação é feita através de eletroforese em gel de agarose para a confirmação do tamanho do fragmento amplificado. Quando possível, a confirmação de mutações conhecidas (já descritas na literatura) é feita por clivagem com enzima de restrição. A identificação de possíveis alterações desconhecidas é feita pelo método do Polimorfismo ou Análise de Conformação de Cadeia Simples (SSCP/A). Até o presente momento, 27 pacientes foram selecionados para serem analisados por este protocolo. Pretende-se estender esta rotina a todos os tipos de MPS. CNPq