



B033

FREQUÊNCIA DA MUTAÇÃO 66 A/G NO GENE DA MTRR EM PORTADORAS DA SÍNDROME DE TURNER E MÃES DE PORTADORES DA SÍNDROME DE DOWN

Marcelo Gomes Cordeiro Valadares (Bolsista PIBIC/CNPq) e Profa. Dra. Carmen Silvia Bertuzzo (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Síndrome de Down (SD), causada por uma trissomia do cromossomo 21, é a causa mais freqüente de retardamento mental moderado. A Síndrome de Turner (ST) é causada por uma monossomia do cromossomo X. A segregação dos cromossomos na divisão celular depende da metilação do DNA, processo em que participa a Metionina Sintase Redutase, uma proteína com função enzimática codificada pelo gene MTRR no cromossomo 5. Neste trabalho, foi pesquisada uma relação entre a freqüência da mutação em que ocorre troca de uma base A por uma G na posição 66 do gene da MTRR e a presença do fenótipo de Turner ou Down (este nos filhos). Os experimentos realizados basearam-se em reação em cadeia de polimerase (PCR), digestão enzimática e eletroforese em gel de poliacrilamida. Foram estudados até o momento 66 pacientes (Mães de SD(MSD)=31, ST=35) e 23 controles. Na amostra de ST encontramos 23 pacientes heterozigotas e 4 homozigotas mutantes. Na amostra de MSD, encontramos 17 heterozigotas e 3 homozigotas mutantes. No controle obtivemos 21 heterozigotas e nenhuma homozigota para a mutação. Os dados até o momento analisados mostram um acúmulo de homozigotas mutantes nas amostras de ST e MSD.

MTRR – Síndrome de Turner – Síndrome de Down