



B0221

PESQUISA DE MUTAÇÕES NO GENE DA PIRUVATO QUINASE EM PACIENTES COM PROVÁVEL DEFICIÊNCIA DE PIRUVATO QUINASE

Juliana Elias Miquelin (Bolsista SAE/UNICAMP) e Profa. Dra. Sara Teresinha Olalla Saad (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A enzimopatia mais comum como causa de Anemia Hemolítica Não-Esferocítica Congênita Crônica é causada pela deficiência de piruvato quinase eritrocitária (PK-R), enzima que catalisa o Fosfoenolpiruvato em Piruvato na etapa final da via glicolítica. Do gene PK-RL, são conhecidas mais de 180 mutações, de transmissão autossômica recessiva que em homozigose, heterozigose ou heterozigose para duas mutações cursam com a deficiência de PK-R, com expressão clínica variável. No Brasil há falta de dados a respeito da doença e o diagnóstico é raramente feito, sendo que os métodos oferecidos são controversos devido aos falsos resultados. Hoje, é consenso que as técnicas de biologia molecular são mais indicadas para o diagnóstico das eritroenzimopatias. Com este trabalho, buscamos a padronização de métodos mais rápidos e de baixo custo através da caracterização de um perfil na população brasileira. Analisamos 24 pacientes, com testes bioquímicos alterados, por método de PCR e digestão enzimática para as mutações mais comuns 1529A, presente em 1 paciente, e 1456T, em 3 pacientes. Em desenvolvimento, pesquisamos atualmente outras mutações através de amplificação e seqüenciamento dos demais exons, bem como sua leitura em programa Bioedit e Chromas e pesquisa de polimorfismos em população controle de pelo menos 200 indivíduos.

Deficiência piruvato quinase - Anemia hemolítica - Mutações