



B0089

DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE PORFIRIA AGUDA EM PACIENTES ATENDIDOS NO HC - UNICAMP

Ligia Sayuri Teoi Coelho (Bolsista SAE/UNICAMP) e Prof. Dr. André Fattori (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Mutações nos genes que codificam as enzimas da via de biossíntese do heme levam a distúrbios conhecidos como Porfirias que, quando clinicamente expressas, estão associadas a grandes acúmulos de metabólitos tóxicos, tais como o ácido delta-aminolevulínico, porfobilinogênio e porfirinas. As Porfirias Agudas classificam-se em Deficiência de ALA-desidratase, Porfiria Aguda Intermitente (PAI), Coproporfiria Hereditária e Porfiria Variegata, de acordo com a enzima especificamente comprometida. Clinicamente seu aspecto comum é o acometimento neurológico, em crises que duram de horas a dias, caracterizadas por dor abdominal e comprometimento neurológico periférico (paralisia ascendente). O projeto tem como objetivo coletar material (sangue periférico) dos pacientes com diagnóstico de Porfiria Aguda acompanhados no Ambulatório do Hemocentro – Unicamp e rastrear dentre eles os portadores de mutações no gene PBG-deaminase, terceira enzima da via de biossíntese do heme e responsável pela PAI. A padronização da técnica consistiu de extração do DNA, reação de PCR com amplificação de DNA através de *primers* específicos e seqüenciamento do gene PBG-deaminase. Dessa forma, será possível encontrar o defeito genético responsável pela manifestação de PAI na população atendida em nosso serviço, caracterizar possíveis novas mutações da doença, confirmar molecularmente o diagnóstico e, se assim desejarem, proceder à triagem de familiares portadores da mutação para aconselhamento genético.

Porfiria aguda - PBG-deaminase - Mutações