



B0071

**ESTUDO DE POSSÍVEIS MUTAÇÕES RESPONSÁVEIS PELA MODULAÇÃO DO FENÓTIPO EM INDIVÍDUOS COM NEUROPATIA ÓPTICA HEREDITÁRIA DE LEBER**

Priscila Madi Salloum (Bolsista PIBIC/CNPq) e Profa. Dra. Edi Lúcia Sartorato (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

Mutações mitocondriais são descritas em associação com síndromes bem definidas, como a Neuropatia Óptica Hereditária de Leber (LHON). A LHON é caracterizada pela perda repentina da visão devido a uma degeneração do nervo óptico. Atualmente, cerca de 17 mutações associadas à LHON foram registradas e 3 dessas mutações representam 95% dos casos, sendo denominadas mutações primárias (G11778A, T14484C e G3460A). A co-ocorrência de mutações patogênicas no mtDNA associadas com diferentes doenças não parece ser freqüente. As mutações mitocondriais A1555G e A827G, no gene *12S rRNA*, estão associadas a suscetibilidade a perda auditiva induzida por aminoglicosídeos. Dessa forma, o objetivo desse estudo foi rastrear as mutações A1555G e A827G em pacientes com LHON a fim de avaliar um possível efeito sinérgico dessas mutações no fenótipo dos indivíduos estudados. Amostras de DNA de 55 pacientes que apresentavam hipótese diagnóstica de LHON foram rastreadas e 19 indivíduos apresentaram alguma das mutações primárias. A mutação A1555G não foi observada em nenhum dos casos analisados, mas a A827G foi encontrada em três casos. Esses três pacientes não apresentam perda de audição talvez pelo fato de não terem feito uso de aminoglicosídeos, fato difícil de comprovar por serem indivíduos adultos.

Leber - LHON - Mitocondrial