

078

INVESTIGAÇÃO DE ALTERAÇÕES MOLECULARES DOS EXONS 2,3,4 E 6 DO GENE RB1 EM PACIENTES COM RETINOBLASTOMA E SEUS FAMILIARES. Janice C.B. Nunes, Letícia B. Homrich, Lídia G. Papadópoli, Jacob Melamed, Lavínia Schuler, Tania A. Weimer, Kátia Kvitko. (Departamento de Genética

e Faculdade de Medicina, UFRGS).

Neste trabalho foi investigado, através da técnica de DGGE (eletroforese em gel de gradiente de desnaturação), a ocorrência de mutação germinativa dos exons 2,3,4 e 6 do gene RB1 em pacientes com retinoblastoma e seus familiares. Existem duas formas principais de retinoblastoma: a esporádica e a hereditária. São necessárias duas mutações para desenvolver a doença, sendo que, na forma familiar, a primeira mutação é germinativa e a segunda é sempre somática, afetando retinoblastos que já contém uma primeira mutação no cromossoma 13. Na forma esporádica, ambas mutações devem ocorrer em uma única célula da retina. A importância de se determinar a forma da doença (esporádica ou hereditária) deve-se ao fato de que, os heterozigotos, mesmo aqueles que já passaram da fase de desenvolver retinoblastoma, correm o risco de apresentar outros tipos de tumores. Foram estudadas 30 famílias provenientes do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Destas, 16 pacientes apresentaram a doença do tipo unilateral, 8 da forma bilateral e em 6 casos ainda não dispomos desta informação. Foram coletados 10 ml de sangue para extração de DNA. Para cada exon estudado, foi estabelecida a reação de amplificação adequada, utilizando-se "primers" específicos. A análise de DGGE foi realizada em gel de poliacrilamida 6,5%, com gradiente de desnaturação de 10-60%. A coloração foi realizada com brometo de etídio. Até o momento, não houve indicação de alteração germinativa em nenhuma família estudada.(CNPq, FINEP)