

077

**ANÁLISE DE SSCP DOS EXONS 8, 19 E 20 DO GENE RB1 EM PACIENTES COM RETINOBLASTOMA E SEUS FAMILIARES.** *Lídia G. Papadópoli, Janice C. B. Nunes, Vanessa S. Amorim, Jacob Melamed, Lavinia Schuler, Kátia Kvitko, Tania A Weimer* (Departamento de Genética e Departamento de Oftalmologia, UFRGS)

Este trabalho tem como objetivo investigar a ocorrência de mutação germinativa nos exons 8, 19 e 20 do gene RB1 em pacientes com retinoblastoma e seus familiares, para determinação da origem da doença (familiar ou esporádica). Na forma familiar o tumor é, em geral, bilateral, multifocal e de manifestação precoce. Para o desenvolvimento da doença, são necessários dois eventos mutacionais. Na forma familiar, a primeira mutação é germinativa sendo transmitida por um dos progenitores ou por mutação novas nos gametas. Na forma esporádica, ambas as mutações ocorrem sucessivamente em uma única célula da retina. A inativação do RB1 não é limitada à retina. Indivíduos portadores de retinoblastoma familiar e, que sobrevivem à doença, apresentam alto risco de desenvolver outros tipos de câncer, especialmente osteossarcomas e sarcomas de tecidos moles. Foram analisadas 30 famílias provenientes do Depto. de Oftalmologia do HCPA. Entre estas famílias, 16 pacientes eram portadores de tumores unilaterais, 8 da forma bilateral e 6 casos sem informação. Foram coletados 10ml de sangue dos pacientes e seus familiares, para extração de DNA. Foram estabelecidas as reações de PCR para cada exon analisado. Os produtos de amplificação foram checados em gel de agarose (1,5%). Após a amplificação, o produto do exon 19 foi clivado com a enzima HinfI. Os fragmentos amplificados foram submetidos à técnica de SSCP em gel de poliacrilamida 6,5%, não desnaturante, com 10% de glicerol e coloração com nitrato de prata. Até o momento, nenhuma família analisada apresentou alteração germinativa. (CNPq-FINEP)