



XVI Encontro de Geneticistas do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, de 27 à 29 de julho de 2008

Laboratório de Identificação Genética

Saraiva-Pereira, Maria Luiza; Bock, Hugo; Cunha, Gabriela Rosa da; Emmel, Vanessa Erichsen; Furtado, Gabriel Vasata; Gheno, Tailise Conte; Giugliani, Roberto; Godinho, Fernanda Marques de Souza; Kiehl, Mariana Fitarelli; Lemos, Hemilliano de; Rodrigues, Gabriela Ferraz; Santa-Rita, Thais; Siebert, Marina; Virgens, Madza Yasodara Farias.

1 - Laboratório de Identificação Genética - Centro de Pesquisas e Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre – Porto Alegre;

2 – Programa de Pós-graduação em Genética e Biologia Molecular, Departamento de Genética e Departamento de Bioquímica – Universidade Federal do Rio Grande do Sul – Porto Alegre.

Email para contato: mlpereira@hcpa.ufrgs.br

O laboratório de Identificação Genética desenvolve projetos de pesquisas ligados a duas linhas principais: (1) caracterização de mutações responsáveis por doenças genéticas, em especial doenças metabólicas, doenças lisossômicas de depósito e doenças neurodegenerativas e (2) identificação de polimorfismos associados a suscetibilidades ou variação genética de organismos. Na área de doenças metabólicas e doenças lisossômicas de depósito, o grupo vem desenvolvendo projetos de pesquisa com a caracterização de mutações comuns, através de metodologias que permitem a análise de um grande número de amostras simultaneamente, como o PCR em tempo real, e a identificação de mutações raras, por sequenciamento de toda a região codificante dos genes associados a essas doenças em pacientes do estado e, em alguns casos, em pacientes provenientes de outras regiões do Brasil. Nesse grupo, podemos citar os estudos em andamento com fenilcetonúria, fibrose cística, doença de Gaucher e leucodistrofia metacromática. Os resultados das análises moleculares são correlacionados com as manifestações clínicas em cada caso para uma melhor compreensão do efeito das alterações gênicas. Na área de neurogenética, o grupo vem realizando projetos com as ataxias espinocerebelares e, também, com outras doenças que se caracterizam por expansões nucleotídicas. Os projetos em andamento procuram abordar aspectos distintos para o melhor entendimento da neurodegeneração características dessas patologias, mesmo estando associadas a diferentes genes. Esses aspectos incluem a caracterização molecular e a comparação dos achados laboratoriais com aspectos clínicos, como a idade de início da doença e o sintoma inicial. Na linha de pesquisa com polimorfismos, o grupo está procurando identificar alterações gênicas que podem estar atuando como modificadores em doenças genéticas, principalmente as doenças neurodegenerativas. Nessa área, estamos estudando polimorfismos principalmente em genes associados ao sistema nervoso central, procurando caracterizar a expressão de cada um deles e a entender a interação entre eles. Além disso, o estabelecimento das frequências alélicas em marcadores distribuídos pelo genoma, tanto nos cromossomos autosômicos e como nos cromossomos sexuais, na população regional, visando a utilização dessas frequências em testes de identificação humana. Além das atividades de pesquisa, o laboratório caracteriza-se pelo desenvolvimento de atividades de ensino, em graduação e pós-graduação na formação de recursos humanos, e em atividades de extensão. O laboratório localiza-se no Centro de Pesquisas do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, sendo coordenado por professores da UFRGS, ligados aos Departamentos de Genética e de Bioquímica, e tem como objetivo principal a melhor compreensão das interações protéicas responsáveis por distúrbios hereditários.

Fontes de Financiamento: CNPq, FAPERGS, FIPE-HCPA e Propesq-UFRGS.