



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

AValiação DA PRESENÇA DOS ALELOS Pi*S E Pi*Z RELACIONADOS COM A DEFICIÊNCIA DE ALFA-1-ANTITRIPSINA EM CRIANÇAS COM DOENÇA HEPÁTICA CRÔNICA SEM ETIOLOGIA DEFINIDA

Jaques, Jeandre Augusto dos Santos⁽¹⁾; Della Méa, Adriana Riguer⁽²⁾; Prolla, Ivo Roberto Dornelles⁽⁴⁾; Baiotto, Cléia Rosani⁽³⁾

1 Unicruz/RS, E-mail para contato: jeandreaugusto@hotmail.com

2 Esp. Em Genética, Evolução e Biodiversidade – UNICRUZ/RS

3 M.Sc. em Genética e Biologia Molecular – UNICRUZ/RS

4 Médico Depto. de Gastropediatria - HUSM/UFSM/RS

A deficiência de alfa-1-antitripsina (α 1-AT), principal proteína inibidora de proteases que tem função imprescindível principalmente na inibição da elastase neutrofilica nas fibras de serina dos pulmões, está diretamente relacionada com a ocorrência de enfisema pulmonar em jovens e também com doença hepática sem causa definida em recém nascidos. A deficiência de α 1-AT, principalmente quando determinada pelos alelos Pi*S e Pi*Z, considerados os mais severos, pode causar acúmulo da proteína no retículo endoplasmático dos hepatócitos o que conseqüentemente leva a lesão hepática. Diversos estudos apontam que grande parte das crianças portadoras destes alelos possui pouca sobrevida. Devido ao grande número de casos de crianças com doença hepática crônica sem etiologia definida no ambulatório de gastropediatria do HUSM (Hospital Universitário de Santa Maria) pretende-se avaliar a presença dos alelos Pi*S e Pi*Z nestes pacientes, o que pode ser fundamental para o conhecimento etiológico da doença e possibilitar uma melhor qualidade de vida para estes pacientes. O projeto foi avaliado pelo Comitê de Ética da Universidade de Santa Maria (UFSM) e o grupo amostral foi constituído pela avaliação criteriosa dos prontuários dos pacientes tratados no ambulatório de gastropediatria do HUSM. O material biológico dos pacientes, coletado no Laboratório de Análises Clínicas da UFSM será encaminhado ao Laboratório de Genética e Biologia Molecular da Universidade de Cruz Alta (UNICRUZ). Após a extração de DNA, os alelos serão amplificados por PCR e submetidos à clivagem com enzima de restrição para avaliação da presença ou não dos alelos Pi*S e Pi*Z. Os resultados obtidos serão comunicados aos pacientes e/ou responsáveis por intermédio do médico responsável. A detecção precoce da deficiência de α 1-AT é muito importante para que os portadores possam, assim, adotar medidas preventivas e utilizar-se de tratamentos que possibilitem a redução da perda da função pulmonar e hepática, melhorando assim, a qualidade de vida.