

Análise de Haplótipos em pacientes com variantes patogênicas em *MLH1*

ARAÚJO, TS^{1,2}; MATTOS, F^{1,3}; RODRIGUES, JLG¹; BOMFIM-PALMA, TF¹; FREITAS, JC^{1,3}; GARCEZ, A¹; SÃO BERNARDO, S¹; FERREIRA, T^{1,4}; TORALLES, MB^{1,5}; NASCIMENTO, ILO¹; MEYER, R¹; MACHADO-LOPES, TMB¹

1. Laboratório de Imunologia e Biologia Molecular, UFBA; 2. Programa de Pós-Graduação em Órgãos e Sistemas da UFBA (PPGPIOS); 3. Departamento de Ciências da Vida, UNEB; 4. Hospital da Mulher, SESAB; 5. Laboratório DNA

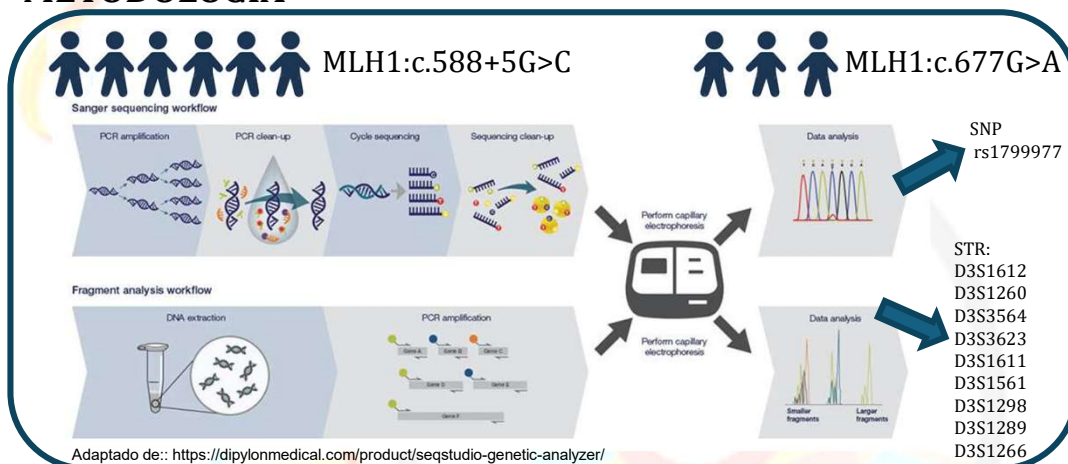
INTRODUÇÃO

Estudos preliminares sugerem que determinados haplótipos estão associados a mutações raras e patogênicas em genes relacionados à susceptibilidade ao câncer. Na população da Bahia observa-se a recorrência de mutações de relevância clínica. Esses achados levantam a hipótese de uma origem comum para essas variantes. A identificação dos haplótipos e a definição da origem podem fornecer informações importantes sobre a presença de mutações fundadoras na população estudada.

OBJETIVO

Identificar haplótipos compartilhados em pacientes com mutação patogênica em *MLH1* na população da Bahia

METODOLOGIA



RESULTADOS E DISCUSSÃO

Tabela 1. Alelos identificados na avaliação dos marcadores STR

	1612	1260	3564	3623	1611	1561	1298	1289	1266	rs1799977							
c.588+5G>C																	
CCR001	93	105	263	269	213	217	262	232	206	196	196	212	291	294	G/G		
CCR003	93	105	263	203	217	262	265	232	238	206	210	208	216	287	295	G/G	
CCR005	93	105	263	267	203	217	253	259	232	225	206	210	208	214	287	294	G/G
CCR081	93	99	263	267	203	217	262	266	232	224	206	204	208	204	287		NA
CCR112	93	97	263	267	203	219	NA	264	230	NA	NA	206		287		NA	
CCR095	93	97	263	256	211	217	262	266	232	240	206	196	208	212	287		NA
c.677G>A																	
CCR020	104	112	256	269	203	211	217	221	262	258	NA	208	196	196	287	294	G/A
CCR007		110	258	269	209	213	217	221	262	258	234	240	194	196	202	287	NA
CM1727	93	112	265	269	NA	NA	NA	262	258	234	224	NA	NA	NA	287	293	NA

NA = Não avaliado

O padrão de haplótipos identificado sugere a possibilidade de ancestralidade comum. A triagem para mutações fundadoras pode aumentar a eficiência dos testes diagnósticos, trazendo benefícios à população estudada.

CONCLUSÃO

A identificação, caracterização e análise clínica das mutações fundadoras podem levar ao aconselhamento específico e à melhoria do atendimento clínico. Essas descobertas têm implicações importantes para o aconselhamento genético e o diagnóstico molecular da síndrome de Lynch na população da Bahia.

Instituições participantes:



Autor correspondente:
EMAIL: taisa.manuela@ufba.br



Agência de fomento: