



República Federativa do Brasil
Ministério do Desenvolvimento, Indústria
e do Comércio Exterior
Instituto Nacional da Propriedade Industrial

(11) (21) **PI 0302837-2 A**

(22) Data de Depósito: 31/07/2003
(43) Data de Publicação: **29/03/2005**
(RPI 1786)



(51) Int. Cl.⁷.:
C12Q 1/68

(54) Título: **PROCESSOS PARA DETECÇÃO MOLECULAR DE MUTAÇÕES RELACIONADAS À SÍNDROME DE BERARDINELLI-SEIP**

(71) Depositante(s): Universidade Federal de Minas Gerais (BR/MG)

(72) Inventor(es): Ana Paula Salles Moura Fernandes, Karina Braga Gomes, Victor Cavalcanti Pardini, Jocelyne Magré

(57) Resumo: "PROCESSOS PARA DETECÇÃO MOLECULAR DE MUTAÇÕES RELACIONADAS À SÍNDROME DE BERARDINELLI-SEIP". Para a detecção molecular das mutações 669insA do exon 4 do gene da acipina o dol3-4 do gene AGPAT2, relacionadas ao desenvolvimento da Síndrome de Berardinelli-Seip, foram desenvolvidos três processos de diagnóstico laboratorial baseados na amplificação de parte do gene de interesse através da reação em cadeia da polimerase. Os processos desenvolvidos são de grande importância não só na detecção molecular das doenças, como também na prevenção do surgimento de novos casos com base no aconselhamento genético para indivíduos portadores das mutações.

