



B056

ANÁLISE DE MUTAÇÕES PREVALENTES NOS GENES FANCA E FANCC DE AF

Renato Oliveira dos Santos e Profa. Dra. Carmen Silvia Bertuzzo (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Anemia de Fanconi (AF) é uma doença autossômica recessiva, clinicamente heterogênea, que se caracteriza por múltiplas anomalias congênitas, progressiva falha da medula óssea e alto risco de desenvolvimento de vários tipos de câncer. Existem pelo menos onze grupos de complementação (FA-A a FA-G, FA-I, FA-J e FA-L) e mutações em algum desses genes são responsáveis pelo quadro clínico da doença. Os pacientes são acometidos por mutações principalmente, nos genes FANCA (60-70%), FANCC (5-15%) e FANCG (8-10%). No Brasil temos o trabalho de RODRIGUEZ (2003) que, analisou 22 pacientes com quadro clínico confirmado de Anemia de Fanconi, mostrando que o grupo de complementação C foi o mais freqüente em sua população. O presente projeto tem como objetivo a identificação e análise molecular das mutações mais freqüentes nos genes FANCA e FANCC, por meio das técnicas de PCR e digestão enzimática, em uma amostra de 40 pacientes com clínica compatível à Anemia de Fanconi. Em dados preliminares, foram analisados 10 pacientes e identificados 2 indivíduos heterozigotos para a mutação no gene FANCA, Δ 3788-3790. A identificação de mutações nestes genes é importante para ajudar na realização de um diagnóstico preciso dos pacientes, bem como incrementar os dados sobre a incidência da doença no Brasil.

Anemia de Fanconi - FANCC - FANCA