



B0060

PESQUISA DE ALTERAÇÕES GENÉTICO-MOLECULARES NO SISTEMA NADPH OXIDASE EM PACIENTES COM DOENÇA GRANULOMATOSA CRÔNICA

Márcia Buzolin (Bolsista PIBIC/CNPq), Profa. Dra. Carolina C. Prando Andrade (Co-Orientadora) e Prof. Dr. Antonio Condino Neto (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Doença Granulomatosa Crônica (DGC) é uma imunodeficiência primária causada pela alteração do sistema NADPH oxidase. 65% dos pacientes apresentam defeitos ligados ao X, cromossomo que codifica a subunidade gp91phox do citocromo b558. O restante ocorre forma autossômica recessiva, por mutações nos demais componentes da oxidase: p22phox, p47phox e p67phox. O objetivo deste estudo é caracterizar as alterações genético-moleculares em pacientes com diagnóstico de DGC possivelmente ligadas à p47phox. Foram incluídas no projeto duas pacientes do sexo feminino com diagnóstico clínico-laboratorial de DGC. Ambas tiveram início das manifestações clínicas aos 24 meses de idade, com o diagnóstico determinado nos aos 48 e 60 meses (teste de NBT estimulado 0% nos dois casos). Uma das pacientes apresentou reação a BCG e abscesso hepático. A outra paciente apresentava história familiar positiva para imunodeficiência primária. Foi realizada a amplificação por PCR do éxon 2 da p47phox, a partir de gDNA, sendo o produto submetido à comparação com um controle sadio pela técnica de SSCP. Não foi notado alteração no padrão de migração entre os pacientes e o controle. Os produtos de PCR foram submetidos ao sequenciamento direto do DNA, ainda em andamento.

Doença granulomatosa crônica - NADPH oxidase - Imunodeficiência primária