



B0073

ANÁLISE DE MUTAÇÕES EM ANEMIA DE FANCONI: ESTUDOS DOS GENES FANCA E FANCC

Renato Oliveira dos Santos (Bolsista FAPESP) e Profa. Dra. Carmen Sílvia Bertuzzo (Orientadora), Faculdade de Ciências Médias - FCM, UNICAMP

A Anemia de Fanconi (AF) é uma doença autossômica recessiva, clinicamente heterogênea, caracterizada por múltiplas anomalias congênitas, progressiva falha da medula óssea e alto risco de desenvolvimento de câncer. Indivíduos afetados apresentam quebras cromossômicas espontâneas visualizadas pelo teste de Diepoxibutano, que é utilizado para o diagnóstico. Existem até o momento doze grupos de complementação (FA-A, FA-B, FA-C, FA-D1, FA-D2, FA-E, FA-F, FA-G, FA-I, FA-J, FA-L e FA-M). Mutações nesses genes causam problemas nos complexos de reparo de DNA o que leva ao quadro clínico da doença. As mutações mais frequentes ocorrem nos genes FANCA (60-70%), FANCC (5-15%) e FANCG (8-10%). O objetivo foi aumentar a casuística de RODRIGUEZ(2003) através da identificação e análise molecular das mutações mais frequentes nos genes FANCA e FANCC, pelas técnicas de PCR e digestão enzimática em pacientes diagnosticados. Foram analisados 51 pacientes triados nos ambulatórios do Hospital das Clínicas, no Hemocentro da UNICAMP, não encontrando alterações nos genes estudados. Há necessidade de estudos posteriores devido a presença de onze genes relacionados ao distúrbio e, além disso, tentar obter maior esclarecimento dos aspectos moleculares envolvidos nessa síndrome.

Anemia de Fanconi - FANCC - Instabilidade cromossômica