



B0065

ANÁLISE GENÉTICO-MOLECULAR DA DOENÇA GRANULOMATOSA CRÔNICA SECUNDÁRIA À MUTAÇÃO AUTOSSÔMICA

Márcia Buzolin (Bolsista PIBIC/CNPq), 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, e o restante ocorre forma autossômica recessiva, por mutações em seus demais componentes: p22phox, p47phox e p67phox. O objetivo do estudo é a análise genético-molecular em pacientes com diagnóstico de DGC possivelmente autossômica. Foram incluídos no projeto dois pacientes, irmãos, sendo um masculino e outro feminino, com diagnóstico clínico-laboratorial de DGC. Ambos apresentaram início tardio dos sintomas: o paciente masculino aos 13 anos e a feminina aos 11a. O diagnóstico de DGC foi realizado aos 40 e 36 anos, respectivamente. Foi realizada a amplificação do éxon 2 da p47phox para o estudo da deleção GT no início do éxon, e o produto foi submetido ao SSCP. Embora tenha sido notada uma alteração no padrão de migração dos dois pacientes, esse fato não foi confirmado com a repetição do experimento. Os produtos de PCR foram submetidos ao sequenciamento do DNA, e verificada a presença do par de bases GT nos pacientes. Aguardamos a chegada de novas amostras de sangue dos pacientes para a realização de Western Blotting, identificação do componente protéico afetado e caracterização das mutações.

Doença granulomatosa crônica - NADPH oxidase - Imunodeficiência primária