



B0066

ESTUDO DOS ASPECTOS GENÉTICO-MOLECULARES EM PACIENTES COM DOENÇA GRANULOMATOSA CRÔNICA LIGADA AO SEXO

Thaís Uyeda (Bolsista SAE/UNICAMP), Carolina Prando (Co-orientadora) e Prof. Dr. Antonio Condino Neto (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Doença Granulomatosa crônica (DGC) é uma imunodeficiência primária em que a produção de superóxido pela cadeia de NADPH oxidase está alterada. Cerca de dois terços dos casos de DGC resultam de defeitos no gene CYBB, localizado no cromossomo X. O projeto visa a identificação da mutação específica do gene CYBB, através da amplificação do gDNA, (via PCR), seguido de análise de polimorfismo conformacional de cadeia simples (SSCP) e posterior sequenciamento do gDNA amplificado. Neste projeto, os estudos genético-moleculares foram realizados em dez pacientes com história clínica compatível com DGC e falha comprovada no processo de explosão respiratória. Através da análise de polimorfismo conformacional foram encontrados padrões de migração alterados para quase todos os pacientes estudados, exceto um e dentre os 11 éxons estudados o único que não apresentou alteração em qualquer banda foi o éxon 12. Até o momento, sequenciamos dois pacientes suspeitos para mutação no éxon 9 e apenas um deles apresentou-se alterado, no caso uma troca de nucleotídeo que entretanto não altera o aminoácido formado. Os resultados são parciais tendo em vista que o estudo permanece em andamento.

Imunodeficiência primária - Doença granulomatosa crônica - Genético-moleculares