



B0063

ESTUDO MOLECULAR EM DUAS FAMÍLIAS COM SÍNDROME DE SINOSTOSE ESPONDILOCARPOTÁRSICA

Fernanda Silva Bellodi, (Bolsista PIBIC/CNPq); Daniel Zanetti Scherrer; Profa. Dra. Carmen Sílvia Bertuzzo (Co-orientadora) e Prof. Dr. Carlos Eduardo Steiner (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A síndrome de sinostose espondilocarpotársica (SSE) é uma condição rara, com herança autossômica recessiva e tem como manifestações clínicas mais comuns a fusão de ossos do carpo e do tarso, bem como de vértebras, podendo haver formação de uma barra não-segmentada unilateral. A doença é causada por mutações sem sentido no gene da Filamina B (*FLNB*). Poucas famílias foram descritas até o momento, três delas provenientes do estado de São Paulo, sugerindo efeito do gene fundador. O objetivo é determinar se a mutação presente nos novos indivíduos estudados corresponde ao códon R649X, já identificado na família brasileira estudada por Steiner et al. (2000) e Krakow et al (2004), o que confirmaria a hipótese de efeito do gene fundador. Foram estudados o paciente 1 (filho de casal não-consanguíneo) e seus pais, proveniente de São Paulo, e o paciente 2 (filho de casal consanguíneo), proveniente de Minas Gerais, ambos com diagnóstico clínico e radiológico de SSE. Os exons 13, 16, 28, 39 e 43 foram amplificados por PCR e seqüenciados. O códon R649X foi identificado em heterozigose no exon 13 do paciente 1 e de seu pai. Nos outros pacientes não foram encontradas mutações. A hipótese de efeito do gene fundador foi parcialmente confirmada apenas na família do paciente 1.

Sinostose espondilocarpotársica - Efeito fundador - Barra unilateral