



B0070

ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AO X: CARACTERIZAÇÃO MOLECULAR DE UMA FAMÍLIA

Camila Braun Heinke (Bolsista PIBIC/CNPq) e Prof. Dr. Carlos Eduardo Steiner (Orientador),
Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Adrenoleucodistrofia ligada ao X é uma doença relacionada a um distúrbio no metabolismo de lipídios, na qual os indivíduos afetados são incapazes de degradar e oxidar Ácidos Graxos de Cadeia Muito Longa (VLCFA). É causada por mutações no gene *ABCD1*, localizado em Xq28 e composto por 10 éxons que codificam uma proteína transmembrana relacionada com o metabolismo lipídico. Alterações nessa proteína provocam desestabilização da bainha de mielina das células nervosas que atrofiam e perdem a capacidade de transmitir impulsos nervosos. Até o momento, foram descritas pouco mais de 400 mutações. O presente estudo visa caracterizar uma família com diversos casos da doença, em suas diferentes formas, do ponto de vista molecular. Para isso, com o DNA extraído será realizado estudo de seqüenciamento gênico para identificar a mutação presente neste caso através da técnica de PCR. Os produtos serão submetidos a comparação com seqüências existentes em bancos de dados. A mutação presente nessa família será comparada com as demais descritas na literatura especializada.

X-ALD - VLCFA - Seqüenciamento gênico