



XVI congresso interno de iniciação científica

Ginásio Multidisciplinar da Unicamp
24 a 25 de setembro de 2008



B0140

PESQUISA DE MUTAÇÃO NO RECEPTOR SENSOR DE CÁLCIO EM PACIENTES COM HIPERCALCEMIA HIPOCALCIÚRICA FAMILIAR

Marcus Vinícius Costa Pedroni e Profa. Dra. Lília Freire Rodrigues de Souza Li (Orientadora),
Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

O receptor sensor do cálcio (CASR) é essencial na regulação do cálcio extracelular no organismo, e está presente em todos os tecidos relacionados à homeostase do Ca^{2+} , como por exemplo, paratireóides, tireóides e rins. Mutações com perda de função do CASR levam a desregulação das concentrações de Ca^{2+} extracelular, causando a doença Hipercalcemia Hipocalciúrica Familiar (FHH), manifestada em indivíduos heterozigotos, isto é, com apenas um alelo mutado. O objetivo do projeto é procurar mutação no CASR em dois pacientes com FHH. Amostras de DNA de dois pacientes foram analisadas para encontrar a mutação no gene CASR. Os exons da região codificadora foram amplificados usando pares de primers específicos. O produto da amplificação foi analisado segundo a técnica de Polimorfismo Conformacional de Cadeia Simples e comparados com o controle sadio, baseando-se na corrida eletroforética em gel de poliacrilamida 10% corado com SYBRGold. Em um dos pacientes, análise do exon 2 apresentou diferença no padrão de corrida de bandas, e a amostra seguiu para o seqüenciamento. Este método provou ser eficiente em pré-selecionar potenciais sítios de mutação. Estamos dando continuidade à procura de mutação nos pacientes.

Mutação - Cálcio - Alelo