



B0100

### **ANÁLISE DO GENE *TBX1* EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE ASPERGER**

Erika Kapitzky Martins (Bolsista PIBIC/CNPq) e Prof. Dr. Carlos Eduardo Steiner (Orientador),  
Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Síndrome de Asperger (SA) é um transtorno invasivo do desenvolvimento caracterizada pela diminuição nas relações sociais, interesses e comportamentos restritos como o autismo. São poucos os trabalhos na área da genética molecular e as bases biológicas da SA permanecem pouco conhecidas. O presente projeto tem por objetivo caracterizar uma amostra de indivíduos com diagnóstico de SA quanto a alterações do gene *TBX1*. A casuística foi composta por aproximadamente 10 indivíduos com diagnóstico de SA atendidos no Hospital de Clínicas da Unicamp. O estudo do gene *TBX1* foi realizado através da obtenção de DNA genômico, as regiões exônicas do referido gene foram amplificadas pela técnica de PCR, seguidas de sequenciamento automático. A pesquisa de mutações nessa amostra revelou a presença de diversos polimorfismos de substituição de base única (SNP) já descritos em bancos de dados e sem significado clínico. Em um indivíduo foi observada a variante 1189A → C, que causa uma transversoão Asn397His, sendo a mesma pesquisada em uma amostra de 100 indivíduos controles e identificada em 20% dos mesmos, geralmente em heterozigose, o que também a desqualifica como implicada na causa da SA. Considerando tais resultados, sugere-se prosseguir a investigação dessa amostra com o estudo de genes modificadores do *TBX1*, como é o caso do gene *GNB1L*.

Síndrome de asperger - Genética molecular - *TBX1*