



B0062

IDENTIFICAÇÃO DE MUTAÇÕES NO GENE CYLD EM UMA FAMÍLIA COM HISTÓRIA DE TRICOEPITELIOMA MÚLTIPLO FAMILIAL

Daniel de Almeida Borges (Bolsista PIBIC/CNPq), Daniel Zanetti Scherrer (co-autor), Carmen Sílvia Bertuzzo (co-orientadora) e Carlos Eduardo Steiner (Orientador), Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Em uma família acompanhada no HC/Unicamp, foram identificados dois irmãos portadores de Tricoepitelioma Múltiplo Familiar, distúrbio autossômico dominante, cujos pais e demais irmãos são fenotipicamente normais. O objetivo desta pesquisa é caracterizar os aspectos clínicos e moleculares dessa família quanto à eventual presença de mutações no gene *CYLD*, recentemente identificado como o gene responsável por esse distúrbio, visando correlacionar com a distribuição familiar. Após consentimento informado dos sujeitos, foram colhidas amostras de sangue periférico para extração de DNA genômico. Foram desenhados primers para todos os éxons codificantes do gene *CYLD*, que foram então amplificados pela técnica da PCR, conforme protocolo padrão. Em seguida, foi realizada pesquisa de mutações através de seqüenciamento automático. A análise dos seqüenciamentos já realizados não demonstrou presença de mutações. Deste modo, existe a possibilidade do Tricoepitelioma Múltiplo Familiar possuir heterogeneidade genética, sendo propostos outros mecanismos de herança para a recorrência de casos nessa família, incluindo herança autossômica recessiva ou recessiva ligada ao X.

Tricoepitelioma - *CYLD* - Genodermatose