



XVI congresso interno de iniciação científica

Ginásio Multidisciplinar da Unicamp  
24 a 25 de setembro de 2008



B0075

### **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 (X-ALD) é uma doença rara, com pouco mais de 400 famílias identificadas na literatura. A investigação molecular de uma família diagnosticada e acompanhada no HC/Unicamp permitirá identificar a mutação do caso e oferecer aconselhamento genético preciso, especialmente para as heterozigotas (portadoras) dessa família. Os estudos moleculares iniciaram com extração de DNA dos pacientes. Os 10 éxons do gene ABCD1 foram submetidos a técnica de PCR. Para que as reações apresentassem bons resultados, os primers foram conferidos em relação a tamanho e presença de íntrons. Cada éxon foi submetido a reações de PCR diferentes, com concentrações de primers, DNA, reagentes diferentes e variação das temperaturas de anelamento. Os éxons A1C, A2, A4, A5, A9 e A10, testados na faixa de 50°C e 60°C, apresentaram bons resultados e foram submetidos a seqüenciamento. Aqueles que não amplificaram foram submetidos a reações em temperaturas de 60°C a 65°C. A análise do seqüenciamento do éxon 5 revela inserção de base, sugerindo possível mutação que para confirmação, necessita de testes com enzima de restrição. Todos os produtos serão submetidos a comparação com seqüências existentes em bancos de dados.

Adrenoleucodistrofia - Gene ABCD1 - Ácidos graxos de cadeia muito