



XVI congresso interno de iniciação científica

Ginásio Multidisciplinar da Unicamp  
24 a 25 de setembro de 2008



B0210

### **ESTUDO DE MUTAÇÕES DE P53 E PTPN 11 NA SÍNDROME MIELODISPLÁSICA**

Flavio Araujo Borges Junior (Bolsista PIBIC/CNPq), Maria Teresa Almeida Azevedo, Fabíola Traina, Luciene Borges, Mariana Lazarini, Patrícia Rodrigues e Profa. Dra. Sara Teresinha Olalla Saad (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

As Síndromes Mielodisplásicas constituem um grupo heterogêneo de desordens hematopoiéticas clonais, que exibem hematopoiese ineficaz. Além de anormalidades cromossômicas são comuns aos portadores de mielodisplasia mutações em genes supressores de tumor e proto-oncogenes, dentre estes encontram-se P53 e PTPN11. O gene PTPN11 é responsável pela codificação da SHP-2, fosfatase que regula a ativação da p21 RAS por fatores de crescimento ativados. A proteína P53 atua como supressor de tumores, ao participar da interrupção do ciclo celular, quando há algum dano no DNA e na apoptose. Este estudo tem como objetivo analisar a frequência de mutações nesses genes para então correlacionar a ocorrência dessas alterações genéticas com os aspectos clínicos e laboratoriais correspondentes a doença. Através de ampliações por PCR dos exons 5, 6, 7, 8, e 9 do gene P53 e do exon 3 do gene PTPN11, seguidas do rastreamento de mutações por DHPLC observou-se a ocorrência de perfis cromatográficos distintos aos perfis controles-normais. Esta discrepância cromatográfica nas amostras dos pacientes ocorreu em maior frequência nas reações envolvendo os exons 5 e 7, P53, e o exon 3, PTPN11. Dentre as quarentas amostras de pacientes testadas para cada exon, quinze apresentaram deslocamentos para o exon 5, 21 para o exon 7 e 26 para o exon 3, gene PTPN11. Estes resultados indicam maior ocorrência de mutações nestes exons de cada gene. Sequenciamentos estão em execução.

Mielodisplasia - P53 - PTPN11