

Programa Institucional de Bolsas  
de Iniciação Científica

24 a 26 outubro de 2012

Pró-Reitoria de Pesquisa - Pibic/CNPq

Pró-Reitoria de Graduação - SAE/ Unicamp



B0494

### **ANÁLISE GENÉTICO MOLECULAR DE FAMÍLIAS COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA"**

Alexandra Vitória Orsi (Bolsista PICJr/CNPq), Márcia Miranda Queiroz (PICJr), Andressa Juliany Moreira (PICJr) e Profa. Dra. Lília Freire Rodrigues de Souza Li (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Osteogênese imperfeita (OI), cuja principal característica é a fragilidade óssea, decorrentes de defeitos qualitativos ou quantitativos do colágeno tipo I. É uma doença heterogênea associada a mutações nos genes COL1A1 e COL1A2 que codificam respectivamente as cadeias alfa1-(I) e pro alfa2-(I) formadoras da molécula do colágeno tipo I, e mais raramente a mutação em genes envolvidos na hidroxilação no resíduo de prolina 986 (CRTAP, LEPRE1 e CYBP) e proteínas chaperonas (SERPINH1, FKBP10 e PLOD2). Este projeto tem como o objetivo o estudo molecular e funcional do colágeno tipo I em portadores de diversos tipos de OI. Pretende-se assim, estudar a possível relação entre a mutação e o fenótipo observado em pacientes com a doença. Amostras de sangue e pele serão usadas para a amplificação e seqüenciamento dos genes do colágeno tipo I bem como para a avaliação funcional do colágeno tipo I.

Osteogênese - Fragilidade óssea - Colágeno