

Programa Institucional de Bolsas  
de Iniciação Científica PIBIC

23 a 25  
outubro

Pró-Reitoria de Pesquisa - Pibic/CNPq  
Pró-Reitoria de Graduação - SAE/Unicamp



B0196

### **ANÁLISE GENÉTICO MOLECULAR DE PACIENTES COM CADASIL**

Gustavo Brambila Trindade da Silva (Bolsista PICJr/CNPq e FAPESP) e Profa. Dra. Lília Freire Rodrigues de Souza Li (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

**Introdução:** A CADASIL é uma doença autossômica dominante caracterizada por infartos subcorticais, fortes enxaquecas com presença de aura, distúrbios de humor e demência. Está associada a mutações no gene *Notch3*. O receptor Notch está envolvido no controle da proliferação de células de músculo liso e sua manutenção em um estado indiferenciado.

**Objetivo de métodos:** Investigar mutações no gene *Notch3* relacionadas ao fenótipo de CADASIL. DNA genômico será extraído de sangue periférico de pacientes com suspeita diagnóstica para a amplificação dos éxons de interesse utilizando primers específicos para análise de mutação por meio de sequenciamento direto. **Atividades:** Foi realizado treinamento básico de prevenção contra acidentes em laboratório, uso correto de equipamentos e instruções gerais sobre medidas e cuidados que devem ser adotados no ambiente de estudos além de aula sobre Biologia Molecular e sobre as técnicas de PCR, DNA, RNA. A próxima etapa será extração de DNA. Este estudo contribuirá para confirmação diagnóstica dos pacientes e para identificação dos genótipos de nossa população, já que esta doença é pouco conhecida e largamente subestimada.

Juventude - Ações da saúde - Protagonismo