



B0198

ESTUDO MOLECULAR DE PACIENTES COM SUSPEITA DE CADASIL

GUILHERME LOURENÇO SILVA RIBEIRO (Bolsista PIBIC-em/CNPq), PALOMA CAROLINE GIARETTA DE OLIVEIRA (Bolsista PIBIC-em/CNPq), VINICIUS ANDRE MINHOTO DA COSTA (Bolsista PIBIC-em/CNPq), Maria Cristina Fernandes Alvim e Profa. Dra. LILIA FREIRE RODRIGUES DE SOUZA LI (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

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. O objetivo deste estudo é investigar mutações no gene *Notch3* relacionadas ao fenótipo de CADASIL. Extrairemos DNA genômico de sangue periférico para a amplificação dos éxons de interesse utilizando primers específicos. Biópsia de pele de pacientes afetados será utilizada para análise morfológica e comprovação da doença e também para extração de RNA para complementar a análise de mutação por meio de amplificação de cDNA.

AVC - INFARTOS - DEMÊNCIA