



CIÊNCIA E TECNOLOGIA:
IMPLICAÇÕES NO ENSINO, PESQUISA E EXTENSÃO

FEPEG

F Ó R U M
ENSINO • PESQUISA • EXTENSÃO • GESTÃO

REALIZAÇÃO:



APOIO:



ISSN: 1806-549X

ANÁLISE DA ASSOCIAÇÃO DE MUTAÇÕES EM REDES DE INTERAÇÕES FUNCIONAIS E METABÓLICAS NA ETIOLOGIA DA FIBROMATOSE GENGIVAL HEREDITÁRIA EM FAMÍLIAS BRASILEIRAS.

Autores: CÉLIA MÁRCIA FERNANDES MAIA, RODRIGO SOARES DE ANDRADE, LUCIANA MOFATO, SABINA PÊGO, EVERTON FILIPE, RICARDO DELLA COLETTA, HERCÍLIO MARTELLI JÚNIOR

Fibromatose gengival hereditária (FGH) representa uma condição genética incomum (1:750.000 nativos), caracterizada por um lento e progressivo crescimento fibroso, não hemorrágico e indolor dos tecidos gengivais, devido ao aumento da deposição de colágeno e outras macromoléculas na matriz extracelular. A FGH é transmitida como traço autossômico dominante porém a herança recessiva também já foi descrita, podendo manifesta-se como fenótipo isolado ou associada a forma síndrômica. O presente estudo fez uma análise em exomas a partir do DNA isolado de amostras de sangue de 4 famílias distintas com FGH, compostas no total de 12 pacientes, sendo 10 afetados e 2 não afetados. As análises foram realizadas através de abordagens detalhadas de bioinformática, focando em redes de interações funcionais e metabólicas com mutações em cada grupo familiar, cada qual com sua singularidade. Foram encontradas 64 redes de interação funcionais e metabólicas, sendo eleitas 16 por suas correlações fisiopatológicas com a FGH. Na família A, dentro das 16 redes, foram encontrados 10 genes mutados com relação direta com a FGH. Na família B e C foram encontrados 8 genes mutados e na família D, foram encontrados 7 genes mutados. Os genes encontrados mantêm uma relação direta com a fisiopatologia da FGH, sendo que apenas o *WDR66*, gene encontrado em *GINGF3*, locus já descrito na literatura. Os resultados sugerem um padrão de heterogeneidade no aspecto de herança e mutação em cada família afetada pela FGH, as mutações encontradas participam de vias comuns de síntese de colágeno, evidenciando que eventos associados, de modos diferente em cada grupo familiar, são capazes de expressar o fenótipo da FGH.

Apoio financeiro: CNPq

Aprovação Comitê de Ética: FOP/UNICAMP– processo 001/2012 /Ano: 15/06/2016

Fibromatose gengival hereditária (FGH) representa uma condição genética incomum (1:750.000 nativos), caracterizada por um lento e progressivo crescimento fibroso, não hemorrágico e indolor dos tecidos gengivais, devido ao aumento da deposição de colágeno e outras macromoléculas na matriz extracelular. A FGH é transmitida como traço autossômico dominante porém a herança recessiva também já foi descrita, podendo manifesta-se como fenótipo isolado ou associada a forma síndrômica. O presente estudo fez uma análise em exomas a partir do DNA isolado de amostras de sangue de 4 famílias distintas com FGH, compostas no total de 12 pacientes, sendo 10 afetados e 2 não afetados. As análises foram realizadas através de abordagens detalhadas de bioinformática, focando em redes de interações funcionais e metabólicas com mutações em cada grupo familiar, cada qual com sua singularidade. Foram encontradas 64 redes de interação funcionais e metabólicas, sendo eleitas 16 por suas correlações fisiopatológicas com a FGH. Na família A, dentro das 16 redes, foram encontrados 10 genes mutados com relação direta com a FGH. Na família B e C foram encontrados 8 genes mutados e na família D, foram encontrados 7 genes mutados. Os genes encontrados mantêm uma relação direta com a fisiopatologia da FGH, sendo que apenas o *WDR66*, gene encontrado em *GINGF3*, locus já descrito na literatura. Os resultados sugerem um padrão de heterogeneidade no aspecto de herança e mutação em cada família afetada pela FGH, as mutações encontradas participam de vias comuns de síntese de colágeno, evidenciando que eventos associados, de modos diferente em cada grupo familiar, são capazes de expressar o fenótipo da FGH.



CIÊNCIA E TECNOLOGIA:
IMPLICAÇÕES NO ENSINO, PESQUISA E EXTENSÃO

FEPEG

F Ó R U M
ENSINO • PESQUISA • EXTENSÃO • GESTÃO

REALIZAÇÃO:



APOIO:



ISSN: 1806-549X

Apoio financeiro: CNPq

Aprovação Comitê de Ética: FOP/UNICAMP – processo 001/2012 /Ano: 15/06/2016