



Caracterização alélica em alunos MICF: Gene MMP8

1. Jonathan Brun, 1. Morgane Tomé, 1. Madalena Videira, 1. Matilde Bello, 2. Prof. Doutora Ana Clara Ribeiro
1. Egas Moniz School of Health & Science, Caparica, Almada, Portugal, 4º ano, Mestrado Integrado em Ciências Farmacêuticas
2. Egas Moniz Center for Interdisciplinary Research (CiiEM); Egas Moniz School of Health & Science, Caparica, Almada, Portugal.

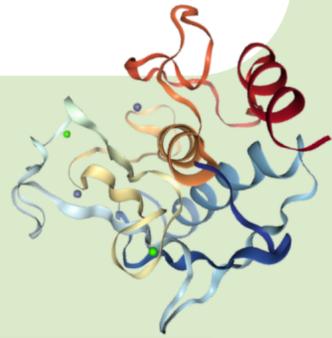
Introdução

O **gene MMP8- matrix metalloproteinase 8-** codifica uma enzima denominada **metaloproteinase de matriz 8**, conhecida como **colagenase de neutrófilos ou colagenase-2. (CLG1)**.

- Alvo específico: **colagénio**, principal proteína estrutural dos tecidos conjuntivos, como a pele, desempenha um papel crucial na: remodelação dos tecidos, na cicatrização de feridas e na resposta imunitária.
- A MMP8 é **expressa principalmente nos neutrófilos**, envolvidos na resposta imunitária do organismo às infeções. Os desequilíbrios na expressão ou atividade desta têm sido associados a várias condições patológicas, como **doenças inflamatórias e metástases de cancro**.

Objetivo

Estudo do polimorfismo genético do MMP8 para observação das variações do gene numa amostra de alunos 4º ano do MICF



Metodologia

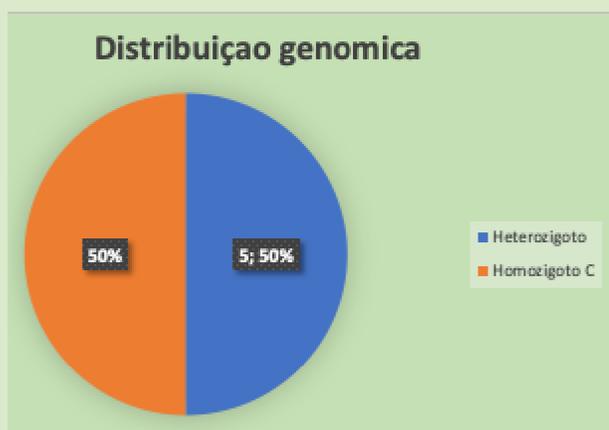
- 1ª Parte:** Extração do DNA e Amplificação por PCR
- 2ª Parte:** Análise da mutação detetada por enzima de restrição
- 3ª Parte:** Análise electroforética dos produtos de restrição em gel de agarose a 1%

PCR- RFLP para pesquisa do gene escolhido

RFLP: **enzima de Restrição Sfc I**
(homozigótico T) Produto de PCR + restrição = 285 bp
(homozigótico C) = 172 + 113 pb

Resultados

Análise através do SPSS



Genótipo

Frequência alélica

CC

50%

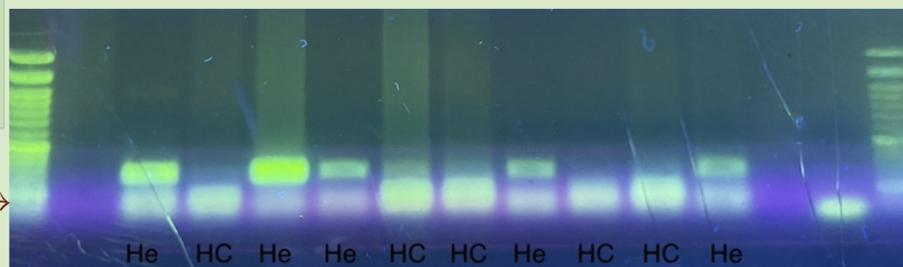
CT

50%

TT

0%

200 pdb →



C T

Legenda

Heterozigótico :He

Homozigótico alelo C: Hc

Limitações

Ocorreu um problema relacionado com a **quantidade de enzimas de restrição disponíveis** para analisar e utilizar a técnica RFLP.

- De uma amostra original de 16 apenas 10 puderam ser analisadas.
- Esta amostra reduzida afeta a possível extrapolação para a população.

Conclusões

Este estudo fornece **dados qualitativos e quantitativos** a partir de uma pequena amostra, da distribuição genómica e alélica.

- Apenas **2 genótipos** apareceram nos nossos resultados e com um claro **domínio do alelo C**.
- O aparecimento do **alelo mutado** esta associado a um maior risco de cancro da mama, sendo que **homozigotia T** tem mais riscos que **heterozigotia CT**.

Este trabalho pode ser utilizado como uma boa referência, para estudos com **maior tamanho de amostra** que vão clarificar a relação entre o aparecimento do alelo T e o risco **cancro da mama**.