

**UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO**  
**FACULDADE DE MEDICINA DE RIBEIRÃO PRETO**  
**DEPARTAMENTO DE CLÍNICA MÉDICA**

**ISRAEL GOMY**

**Identificação e caracterização de mutações germinativas no gene  
*VHL* em famílias com a doença de von Hippel-Lindau**

**Ribeirão Preto**

**2008**

**ISRAEL GOMY**

**Identificação e caracterização de mutações germinativas no gene  
VHL em famílias com a doença de von Hippel-Lindau**

*Identification and characterization of germline mutations in the VHL gene in families with  
von Hippel-Lindau disease*

Dissertação apresentada ao Departamento de  
Clínica Médica da Faculdade de Medicina de  
Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo  
para obtenção do título de Mestre.

Área de concentração: Investigação Biomédica

Orientador: Prof. Wilson Araújo da Silva Jr.

Ribeirão Preto

2008

## FICHA CATALOGRÁFICA

Gomy, Israel

Identificação e caracterização de mutações germinativas no gene *VHL* em famílias com a doença de von Hippel-Lindau. Ribeirão Preto, 2008.

111 p. : il. ; 30cm

Dissertação de Mestrado, apresentada à Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto/USP. Área de concentração: Clínica Médica.

Orientador: Silva Jr, Wilson Araújo.

1. von Hippel-Lindau. 2. Gene *VHL*. 3. Mutações germinativas. 4. Aconselhamento genético. 5. Câncer.

## **AGRADECIMENTOS**

Ao Dr José Cláudio Casali da Rocha e à sua equipe do banco de tumores do INCA, que disponibilizaram de seu tempo para co-orientar a validação dos resultados deste trabalho;

À equipe de Neurocirurgia do HCFMRP-USP, que encaminhou a maior parte dos pacientes ao ambulatório de aconselhamento genético do câncer;

À equipe do Hospital do Câncer de São Paulo – AC Camargo, que encaminhou uma família, e particularmente à equipe de Oncogenética, que contribuiu para a minha formação em aconselhamento genético oncológico;

À equipe da Divisão de Genética do INCA, que também contribuiu para esta capacitação;

À equipe de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP, que encaminhou uma família;

À equipe do Laboratório de Genética Molecular e Bioinformática do Hemocentro de Ribeirão Preto, que forneceu a metodologia e contribuiu para a análise dos resultados deste trabalho;

À equipe de Genética Médica do HCFMRP-USP, da qual faço parte, que contribuiu para a minha capacitação profissional;

Às famílias, que consentiram espontaneamente em participar deste estudo, todas as quais estão sendo assistidas no ambulatório de aconselhamento genético do câncer do HCFMRP-USP;

Aos pacientes, que certamente contribuíram para meu amadurecimento profissional e pessoal;

Aos meus pais, pelo carinho, atenção, apoio e incentivo;

A Deus, por permitir-me cumprir mais uma etapa.

*“Perante as leis de Deus, existem três classes de pessoas que erram: as que não sabem e não perguntam; as que sabem e não ensinam; e as que ensinam e não praticam”.*

Provérbio grego