



B0053

**ANÁLISE ESTATÍSTICA DE SNPS INTRÔNICOS E EXÔNICOS NO GENE *CYP21A2***

Renan Darin Bernardi (Bolsista FAPESP), Márcia Duarte Barbosa da Silva, Fernanda Borches Coeli e Profa. Dra. Maricilda Palandi de Mello (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

A deficiência de 21-hidroxilase é uma doença autossômica recessiva, sendo a causa mais freqüente de Hiperplasia Adrenal Congênita. Existe uma boa correlação genótipo-fenótipo quanto HCA, porém indivíduos afetados podem apresentar diferentes graus de gravidade, inclusive indivíduos com genótipos idênticos. O estudo de polimorfismos, atualmente denominados SNPs ("single nucleotide polymorphisms"), pode colaborar para o entendimento dessa variação fenotípica. O gene *CYP21A2* apresenta polimorfismos intrônicos e exônicos, neste trabalho foram estudados 5 SNPs exônicos e 2 intrônicos. No éxon 1 foram estudados dois polimorfismos (115T>C – L39L e 138A>C - P45P), no íntron 2 (453T>C), no éxon 3 (683A>G - K103R), no íntron 7 (1559C>T) e 2 no éxon 7 (1587C>G – L248L e 1645G>C –S268T). Para verificar a freqüência desses polimorfismos na população, foram realizadas amplificações por ASO-PCR para 200 famílias da região de Campinas. A freqüência foi calculada para alelos normais e para alelos afetados e alguns casos estão ainda em análise. Esses dados serão depositados no banco de SNPs do "National Center for Biotechnology Information" onde atualmente constam os dados da freqüência de SNPs no gene *CYP21A2* de apenas uma população.

Hiperplasia congênita da adrenal - SNPs - Deficiência 21