



B0073

**ANÁLISE DO GENE P450-OXIDORREDUTASE EM PACIENTES COM HIPERPLASIA CONGÊNITA DA ADRENAL**

Juliana Pâmela Giacobelli (Bolsista SAE/UNICAMP), Rodrigo Ribeiro de Carvalho, Fernanda Borchers Coeli, Sofia Helena Valente de Lemos Marini e Profa. Dra. Maricilda Palandi de Mello (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

A hiperplasia congênita da adrenal (HCA) é formada por um grupo de doenças autossômicas recessivas que normalmente se manifestam em consequência de mutações inativadoras em enzimas envolvidas na biossíntese dos esteróides adrenais. Recentemente, as mutações na enzima doadora de elétrons P450 oxidorredutase foram identificadas em pacientes com HCA com deficiência aparente de 21- e 17-hidroxilase combinadas ilustrando o impacto de enzimas reguladoras de óxido-redução sobre a esteroidogênese. Neste trabalho foram estudados os 15 éxons do gene *POR* que codifica a P450 oxidorredutase em casos de ambigüidade genital sugestivos de sua deficiência em seis pacientes. Através da extração do material genômico de sangue total periférico, PCR e purificação do DNA, as amostras foram seqüenciadas e através dos resultados dos eletroferogramas foram identificadas variações nucleotídicas em 4 dos 6 pacientes estudados, sendo a maioria delas já descritas e em heterozigoze. O paciente 130Xa1 apresentou uma troca C>T ainda não descrita. Os sequenciamentos ainda não foram completamente concluídos e por isso espera-se encontrar outras alterações. Para finalizar o trabalho, será discutido o possível papel das alterações identificadas na tentativa de se explicar o quadro de apresentado por esses pacientes.

Ambigüidade genital - Gene *POR* - HCA