

B0072

ANÁLISE MOLECULAR DO GENE FKBP4 ATIVADOR DE TRANSCRIÇÃO LIGADO À INSENSIBILIDADE ANDROGÊNICA EM PACIENTES 46,XY COM DISTÚRBIOS DA DIFERENCIAÇÃO DO SEXO

Aliane Fernanda Amorim Campos (Bolsista PIBIC/CNPq) e Profa. Dra. Maricilda Palandi de Mello (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

Nos diagnósticos clínicos de insensibilidade androgênica (AIS, do inglês *Androgen Insensitivity Syndrome*), a investigação de mutações no gene *RA* (Receptor de andrógeno) é indicada para a identificação da alteração molecular relacionada a esta anomalia. Entretanto, nem sempre alterações são encontradas neste gene. Algumas chaperonas que atuam nos mecanismos de atividade androgênica são estudadas atualmente, entre elas, podemos citar a chaperona FKBP52, a qual é codificada pelo gene *FKBP4*. Este gene se localiza em 12p13.33, é formado por 10 exons, e codifica uma proteína de 459 aminoácidos. O presente estudo tem como objetivo o rastreamento de alterações moleculares no gene *FKBP4* através do sequenciamento dos exons e junções exons-introns. Foram incluídos neste trabalho, cinco pacientes com diagnóstico clínico de AIS, e que não apresentam mutações na região codificadora do gene *AR*. Durante o período de um mês, período referente à vigência da bolsa, foram analisados os exons 4 e 5 do gene *FKBP4* dos cinco pacientes, porém, até o presente momento, nenhuma alteração foi identificada. O rastreamento de alterações neste gene será realizado para os outros exons, a fim de proporcionar uma conduta apropriada dos afetados, mas também para um melhor entendimento das bases moleculares da doença.

Insensibilidade androgênica - Hipospádia - Diferenciação do sexo