



B0074

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

Juliana Pâmela Giacobelli (Bolsista PIBIC/CNPq), Isabela Márcia Gibrim Dias 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. As características bioquímicas e os fenótipos dependem do defeito específico. Defeitos na 21-hidroxilase ou 11-beta-hidroxilase afetam a síntese de esteróides somente na adrenal enquanto que os nas enzimas 3-beta-hidroxiesteróide desidrogenase e 17-alfa-hidroxilase envolvem também a biossíntese dos esteróides gonadais. Recentemente, as mutações na enzima doadora de elétrons P450 oxidoreductase foram identificadas em pacientes com HCA com deficiência aparente de 21- e 17-alfa-hidroxilase combinadas, ilustrando o impacto de enzimas reguladoras de óxido-redução sobre a esteroidogênese. Nestes casos a ambiguidade genital é observada em ambos os sexos. Os meninos são sub-virilizados, num espectro de apresentação que varia de hipospádia perineal a micropênis. Em contraste, as meninas portadoras da deficiência da POR apresentam freqüentemente virilização ao nascimento (Prader III a V), o que indica a exposição a um ambiente de excesso androgênico durante o período pré-natal. Além disso, a P450 oxidoreductase faz também o transporte de elétrons na catálise mediada pela enzima aromatase para a produção de estrógenos. Neste trabalho estudamos o gene *POR* que codifica a P450 oxidoreductase em casos sugestivos de sua deficiência, porém não foram identificadas alterações significativas.

Ambiguidade genital - Gene *POR* - HCA