



B0073

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), Flávia Leme de Calais, Andréa Trevas Maciel Guerra, Gil Guerra Junior, Reginaldo José Petrolí (Coorientador) e Profa. Dra. Maricilda Palandi de Mello (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

A síndrome insensibilidade androgênica (AIS) é frequente entre os indivíduos 46,XY com distúrbios da diferenciação do sexo. Sendo a ação androgênica um evento complexo e dependente de fatores regulatórios e fatores de transcrição, a AIS não pode ser somente atribuída a mutações no gene Receptor de Andrógenos (*RA*). Desta forma, foi objetivo do estudo o rastreamento de alterações no gene *FKBP4*, que codifica um co-ativador de transcrição que atua em conjunto com o *RA*. O sequenciamento dos *exons* e junções *exons-introns* não revelaram mutações na região codificadora do gene *RA*. A reação da polimerase em cadeia (PCR) foi realizada com o DNA genômico obtido a partir de sangue total periférico pela técnica de extração de DNA com fenol clorofórmio. Após a PCR, foi realizada a purificação dos fragmentos para posterior sequenciamento das amostras. As sequências obtidas foram analisadas e comparadas com a sequência referência do gene (ENSG00000169083) com o auxílio dos programas *Chromas Lite* e *CLC Sequence Viewer*. Até o momento nenhuma alteração foi observada. No entanto, o sequenciamento dos dez *exons* não está completo em todos os pacientes. Dessa forma, deve-se finalizar o estudo, não só para o entendimento das bases moleculares da doença, mais para uma conduta apropriada dos afetados.

Distúrbios da diferenciação do sexo - Insensibilidade androgênica - Gene *FKBP4* e receptor de andrógeno (*AR*)