



B099

### **DETECÇÃO DA MUTAÇÃO P250R NO GENE *FGFR3* NA SÍNDROME DE SAEHTRE-CHOTZEN**

Joyce Zimmermann (Bolsista SAE/PRG), Sandra R. D. Nascimento, Profa. Dra. Maricilda P. de Mello e Profa. Dra. Vera L. G. S. Lopes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas – FCM e Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética – CBMEG, UNICAMP

O objetivo deste trabalho foi verificar a presença da mutação P250R em indivíduos com quadro clínico da Síndrome de Saethre Chotzen (SSC). Trata-se de uma entidade de transmissão autossômica dominante com expressividade variável. O quadro clínico clássico inclui craniossinostose, implantação baixa dos cabelos na frente, orelhas dismórficas, assimetria facial, blefaroptose, braquidactilia e sindactilia cutânea, preferencialmente entre 2º e 3º dedos. Contudo, em portadores apenas de manifestações clínicas secundárias este quadro pode ser subdiagnosticado, tornando sua real incidência desconhecida. Atualmente, as alterações moleculares associadas a SSC envolvem predominantemente o gene *TWIST*, tendo sido descritas também mutações nos genes *FGFR2* e *FGFR3*. Nesse último, a mutação P250R presente no exon 7 parece ser responsável pela maioria dos casos. Neste estudo, rastreou-se essa mutação em 14 famílias com quadro clínico compatível com o diagnóstico de SSC. Utilizou-se técnica de reação em cadeia da polimerase e digestão pela enzima *NciI* do fragmento de 483 pares de bases (pb). A digestão com esta enzima produz fragmentos com 123 e 360 pb no alelo normal. No caso da mutação P250R, os fragmentos formados serão de 123, 151, 209 e 360 pb, devido a heterozigose. A mutação P250R foi detectada em apenas 1 das famílias estudadas. Conclui-se a mutação P250R está também presente em famílias brasileiras portadoras de sinais sugestivos de SSC. O rastreamento desta mutação em outros membros desta família poderá identificar portadores com pouca manifestação clínica, permitindo seguimento clínico adequado e aconselhamento genético dos interessados. Nas demais famílias, outros genes envolvidos deverão ser investigados.

Síndrome de Saethre-Chotzen - Gene *FGFR3* - Mutação P250R