

B036

**ESTUDO MOLECULAR DO GENE DA 5 $\alpha$ -REDUTASE TIPO 2 (SRD5A2) EM PACIENTES COM PSEUDO-HERMAFRODITISMO MASCULINO (PHM)**

Luiz Eduardo Chimello Oliveira (Bolsista FAPESP), Daniela Nunes, Maria Betânia Toralles, Eliana G. Stucchi-Perez, Prof. Dr. Gil Guerra Jr. e Profa. Dra. Christine Hackel (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

A enzima 5 $\alpha$ -redutase tipo 2 é responsável pela conversão de testosterona (T) em dihidrotestosterona (DHT), sendo, este último, um potente andrógeno na diferenciação da genitália externa masculina. O gene responsável pela síntese dessa enzima de 254 aminoácidos localiza-se no cromossomo 2 (2p23), sendo composto por 5 éxons. Desta forma, indivíduos com cariótipo 46,XY e deficiência na 5 $\alpha$ -redutase, apresentam ambigüidade genital. No presente trabalho, como parte de um estudo multicêntrico, foram investigados 20 pacientes com sinais clínicos sugestivos de deficiência de 5 $\alpha$ -redutase. A análise molecular foi realizada por meio da reação em cadeia da polimerase (PCR), a partir de DNA genômico extraído de leucócitos de sangue periférico, seguido de seqüenciamento automático. Dentre os 20 pacientes, 10 apresentaram mutações no gene SRD5A2, sendo sete homozigotos (5 casos de G183S, 1 de 217\_218insC e 1 del642T), um heterozigoto composto (Q126R/IVS3+1G>A) e dois heterozigotos (A207D e R246W). Salientam-se os achados da mutação recorrente G183S (quatro pacientes oriundos da Bahia e um de São Paulo) e das mutações del642T, +C e IVS3+1G/A, inéditas na literatura. Tais resultados ressaltam a importância da investigação molecular para o diagnóstico dessa doença que é geralmente complexo devido à heterogeneidade fenotípica da deficiência.

Mutação de Ponto – SRD5A2 - PHM