



B074

**ESTUDO DA ORIGEM DE INDIVÍDUOS AFETADOS POR HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA EM FAMÍLIAS ACOMPANHADAS NO HC – UNICAMP**

Clarissa Cerchi Angotti Ramos (Bolsista PIBIC/CNPq) e Prof. Dr. Gil Guerra Júnior (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) por deficiência clássica da 21-hidroxilase (D21OH) apresenta comprometimento na síntese do cortisol, excesso de andrógenos, acompanhada ou não de deficiência mineralocorticóide. Já foi utilizada como marcador de origem e migração de determinadas populações. O objetivo deste estudo foi verificar a associação entre a origem das famílias com HCA-D21OH e os dados moleculares encontrados. Foram avaliadas 58 famílias com HCA-D21OH, sendo 39 (44 afetados vivos) perdedores de sal (PS) e 19 (23 afetados vivos) virilizantes simples (VS). Entre os PS, a mutação mais comum foi a IVS2,A/C>G,-13 (36% dos alelos afetados) e nos VS foi a I172N (33%). Em relação à origem dos pais, nos PS predominaram os Estados de SP (55%) e MG (19%), e nos VS, MG (37%) e SP (29%). Entre os 32 pais nascidos em MG, 30 nasceram em pequenas cidades da região sul do Estado distantes de Pouso Alegre em um raio menor que 100 Km, com amplo predomínio das alterações IVS2,A/C>G,-13, IVS2AS,AG-2, I172N e conversão. Como esperado, estudo comprovou o predomínio de PS em relação à VS (2/1) e as mutações mais comuns em cada forma da doença. No entanto, os dados em relação ao local de nascimento dos pais indicam a presença de uma região no sul de MG com grandes chances de ter um efeito fundador para uma destas alterações moleculares encontradas, abrindo perspectivas para novas pesquisas.

Hiperplasia adrenal - 21-hidroxilase - Gene