



B0093

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA POR DEFICIÊNCIA CLÁSSICA DA 21-HIDROXILASE: ANÁLISE COMPARATIVA ENTRE OS ACHADOS MOLECULARES EM FAMÍLIAS ACOMPANHADAS NO HC – UNICAMP E OS DADOS NACIONAIS E INTERNACIONAIS

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

A deficiência da 21-hidroxiase corresponde a mais de 90% dos casos de Hiperplasia Adrenal Congênita. Tem herança autossômica recessiva, com o gene *CYP21* localizado em 6p. Existem as formas clássicas da doença (HAC-C21-OHD) e as não clássicas. Este estudo comparou os achados moleculares de 93 pacientes (186 alelos) com HAC-C21-OHD acompanhadas no Ambulatório de Endocrinologia Pediátrica do HC-UNICAMP, com os dados de literatura nacional e internacional. As mutações mais frequentes encontradas nesta casuística foram: IVS2, A/C>G,-13 (29%), conversão (16%), I172N (15%), deleção e R356W (7% cada), Q318X (6,5%), IVS2, AS,A-G,-2 (5%), V281L (4,5%) e F306insT+Q318X+ R356W (4%). Estes dados quando comparados com um outro estudo brasileiro e com estudos da Itália, Argentina, Espanha, Chile, EUA, Portugal e Inglaterra, não mostrou diferenças significativas nas frequências das alterações tipo conversão ($\chi^2_{(2)} = 2,85$; $p = 0,24$), Q318X ($\chi^2_{(6)} = 4,51$; $p = 0,61$) e R356W ($\chi^2_{(6)} = 10,23$; $p = 0,11$); o mesmo não ocorrendo para as alterações deleção ($\chi^2_{(7)} = 244,51$; $p = 0,000001$), IVS2,AS,A-G,-2 ($\chi^2_{(8)} = 115,9$; $p = 0,000001$), V281L ($\chi^2_{(6)} = 99,3$; $p = 0,000001$) e I172N ($\chi^2_{(7)} = 221,9$; $p = 0,000001$). Estes achados podem estar relacionados a heterogeneidade genética da população brasileira.

Hiperplasia adrenal - Mutação - 21-hidroxiase