



B107

ESTUDO DA MUTAÇÃO P250R DO GENE FGFR3 EM PACIENTES PORTADORES E COM SINAIS CLÍNICOS SUGESTIVOS DA SÍNDROME DE SAEHTRE-CHOTZEN SEM MUTAÇÕES NO GENE TWIST

Joyce Zimmermann (Bolsista SAE/PRG) e Profa. Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Síndrome de Saethre-Chotzen (SSC) é uma entidade geneticamente determinada, de transmissão autossômica dominante com expressividade variável, cujo quadro clínico inclui craniossinostose, implantação baixa dos cabelos na fronte, orelhas dismórficas, assimetria facial, blefaroptose, braquidactilia e sindactilia cutânea, preferencialmente entre 2^o. e 3^o. dedos. Atualmente, as alterações moleculares associadas à SSC envolvem predominantemente o gene *TWIST*, tendo sido descritas também mutações nos genes *FGFR2* e *FGFR3*. Nesse último, a mutação 749C→G P250R parece ser responsável pela maioria dos casos. O presente estudo visou a pesquisa da mutação 749C→G P250R do gene *FGFR3* em pacientes com sinais sugestivos de SSC cuja investigação do gene *TWIST* foi normal. A casuística foi composta por 6 núcleos familiares, totalizando 27 indivíduos. Após extração do DNA genômico a partir do sangue periférico dos afetados, foi utilizada a técnica de reação em cadeia da polimerase para amplificação do éxon 7 do gene *FGFR3*. A digestão dos fragmentos de PCR com a enzima *NciI* produz, no alelo normal, 2 fragmentos de 218 e 123 pares de base e, no alelo mutante, produz fragmentos com 67, 151 e 123 pares de base. As mutações detectadas serão sequenciadas e seus resultados discutidos.

Síndrome de Saethre-Chotzen – Craniossinostose – *FGFR3*