



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