



B0074

### **TRIAGEM DE MUTAÇÕES EM GENES RESPONSÁVEIS PELA RESPOSTA AOS ANDRÓGENOS**

Luana Gavioli dos Santos (Bolsista ProFIS/SAE), Cristiane dos Santos Cruz Piveta, Gil Guerra Junior e Profa. Dra. Maricilda Palandi de Mello (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

A tireóide é a primeira glândula endócrina que surge durante o desenvolvimento embrionário; os hormônios produzidos por ela são responsáveis pela regulação do consumo energético, sendo indispensáveis para o crescimento e desenvolvimento dos mamíferos. Disgenesia de tireóide consiste em um grupo heterogêneo de condições decorrentes de falhas na organogênese desta estrutura, resultando em uma glândula ectópica, hipoplásica ou ausente e consequentemente hipotireoidismo congênito. A ausência da glândula é denominada agenesia de tireóide ou atireose. O gene *PAX8* (*paired box gene 8*) localizado em 2q12–q14, é composto por doze éxons e desempenha um papel chave na diferenciação e crescimento das células tireoidianas regulando a expressão de diversas proteínas. Mutações neste gene foram descritas em casos de disgenesia de tireóide. O objetivo deste estudo foi investigar a presença de alterações neste gene em uma paciente portadora de agenesia de tireóide. Foram desenhados vinte pares de *primers* específicos para amplificação e sequenciamento do gene. Foram estudadas as regiões regulatória, codificante e das junções éxons-íntrons. Os fragmentos foram amplificados por PCR, sequenciados e analisados utilizando a sequência de referência ENSG00000125618 utilizando programas específicos. Até o momento, foram realizadas as análises de doze fragmentos e não foram encontradas alterações que justifiquem o fenótipo apresentado pela paciente.

PAX 8 - Tireóide - Agenesia de tireóide