



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabolgia
03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Desenvolvimento E Padronização De Um Diagnóstico Molecular Para Hiperplasia Adrenal Congênita Na População Do Rio Grande Do Sul

Autores: PRADO MJ*; SILVA CMD**; GRANDI T; CASTRO SM***; KOPASEK C***; ROSSETTI MLR**

Resumo: A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é provocada por um defeito na conversão do colesterol em cortisol, sendo que, em cerca de 90-95% dos casos, esse erro está associado a enzima 21-hidroxilase (21-OH). Este trabalho tem como objetivo desenvolver e padronizar uma técnica para o diagnóstico molecular que abranja os principais polimorfismos presentes no gene codificador da enzima 21-OH (CYP21A2) na população do Rio Grande do Sul. Foi realizada a extração por salting out e quantificação do DNA a partir de sangue periférico de 40 pacientes do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas com elevada dosagem da 17-hidroxiprogesterona, substrato da enzima 21-OH. Primers foram projetados no software Primer 3 para a amplificação do gene CYP21A2 e análise de SNPs. Pela técnica da Reação em Cadeia da Polimerase (PCR), o gene CYP21A2 foi amplificado e, a partir deste, foi feita a técnica de Nested PCR Multiplex, seguida pela reação de SNaPshot para a análise de 14 SNPs. Já nas análises de grandes deleções e rearranjos, a técnica de Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) (MRC-Holland) foi realizada. A padronização das técnicas será validada por sequenciamento. Até o momento, já obtivemos a padronização da PCR para o gene CYP21A2, tamanho obtido de 2.986 pb. Os fragmentos encontrados no Nested PCR Multiplex também apresentaram os tamanhos projetados. Atualmente, estamos no processo de padronização das técnicas de SNaPshot e MLPA. Portanto, com o desenvolvimento desta técnica molecular, será possível aprimorar o diagnóstico de pacientes com suspeita de HAC e, assim, o tratamento e acompanhamento destes.