



B035

IDENTIFICAÇÃO DE UMA NOVA MUTAÇÃO DE PONTO NO GENE DA 5 α -REDUTASE TIPO 2 (SRD5A2) EM PACIENTE COM PSEUDO-HERMAFRODITISMO MASCULINO

Luiz Eduardo Chimello Oliveira (Bolsista FAPESP), Daniela Nunes, Maria Betânia Toralles, Eliana G. Stucchi- Perez, Prof. Dr. Gil Guerra Jr. e Profa. Dra. Christine Hackel (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

Uma das causas de ambigüidade genital em indivíduos com cariótipo 46,XY é a deficiência da enzima 5 α -redutase tipo 2, responsável pela conversão de testosterona (T) em di-hidrotestosterona (DHT). O gene responsável pela síntese dessa enzima de 254 aminoácidos localiza-se no cromossomo 2 (2p23), sendo composto por 5 éxons. Mutações nesse gene são responsáveis pela inativação total ou parcial dessa enzima. No presente trabalho descrevemos o estudo molecular realizado nos éxons do gene *SRD5A2* de um paciente de 20 anos, de sexo genético masculino, apresentando ambigüidade genital e registro civil feminino. A análise molecular foi realizada por meio da reação em cadeia da polimerase (PCR), seguido de seqüenciamento manual com P³³. O seqüenciamento do quarto éxon do paciente permitiu detectar uma deleção em homozigose de um nucleotídeo (642delT). Pode-se prever que esta deleção promove uma alteração do quadro de leitura do RNA mensageiro a partir da deleção, levando ainda à incorporação de 22 aminoácidos adicionais na proteína correspondente, em consequência do deslocamento do códon de parada. Assim, é provável que esta alteração leve ao comprometimento da atividade enzimática, tendo em vista o quadro clínico apresentado pelo paciente.

Mutação de ponto - SRD5A2 - PHM