



B041

**ANÁLISE DO GENE DMRT1 EM FAMÍLIA COM 3 INDIVÍDUOS DE CARIÓTIPO 46,XY PORTADORES DE DISGENESIA GONADAL**

Tammy Mazzeo Castro (Bolsista PIBIC/CNPq), Fernanda Borchers Coeli e Profa. Dra. Maricilda Palandi de Mello (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

O sexo masculino em mamíferos é determinado pela expressão do gene *SRY* presente no cromossomo Y, mas genes presentes em cromossomos autossômicos também são importantes no processo. O gene *DMRT1* humano se localiza no braço curto do cromossomo 9 e deve ter importância no desenvolvimento sexual masculino, já que deleções de 9p causam disgenesia gonadal. O objetivo deste trabalho foi analisar do ponto de vista molecular uma família (n=8) em que 3 filhos de cariótipo 46,XY possuem disgenesia gonadal pura (n=1) e parcial (n=2). Todos indivíduos 46,XY são portadores da mutação R30I no gene *SRY*. Para entender melhor a variação fenotípica demonstrada por estes indivíduos estudamos o gene *DMRT1*. Foram utilizadas técnicas de PCR, sequenciamento automático e digestão com enzima de restrição para investigação de possíveis variações nucleotídicas. Foram identificadas duas variações, no éxon 1 em todos os indivíduos e no éxon 2 no portador de disgenesia gonadal completa. A continuação deste estudo poderá confirmar o envolvimento destas variações com os diferentes fenótipos presentes na família em questão.

Determinação sexual - Gene DMRT1 - Disgenesia gonadal