



B0052

ANÁLISE MOLECULAR DA REGIÃO CROMOSSÔMICA 9P E DO GENE *DMRT1* EM PACIENTES PORTADORES DE CROMOSSOMO Y COM DISGENESIA GONADAL.

Márcia Duarte Barbosa da Silva (Bolsista PIBIC/CNPq), Fernanda Borchers Coeli, Juliana G. Assumpção, Tammy Mazzeo Castro, Gil Guerra Jr., Andréa Trevas Maciel-Guerra e Profa. Dra. Maricilda Palandi de Mello (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética – CBMEG, UNICAMP

O sexo masculino em mamíferos é determinado pelo gene *SRY* no cromossomo Y. O gene *DMRT1* humano no braço curto do cromossomo 9 pode ser importante no desenvolvimento sexual masculino, já que deleções de 9p causam disgenesia gonadal. Investigou-se microdeleções em 9p e mutações no gene *DMRT1* em indivíduos 46,XY com disgenesia gonadal completa (DGC=4), disgenesia gonadal incompleta (DGI=18) e hermafroditismo verdadeiro (HV=5). Foram escolhidos 5 marcadores polimórficos próximos ao gene *DMRT1*. Os 5 éxons do gene *DMRT1* foram seqüenciados. Três indivíduos (DGI=1, HV=2) apresentaram hemi ou homozigose no loco DS1858, o qual se encontra mais próximo do gene *DMRT1*. Seis casos (DGI=5, HV=1) apresentaram hemi ou homozigose em 2 ou 3 locos contíguos indicando fortemente a possibilidade de microdeleção em 9p. Para as 7 famílias estudadas não se confirmou hemizigose em nenhum dos locos.

Determinação sexual - Gene *DMRT1* - Disgenesia gonadal