



B0071

ANÁLISE DE MICRODELEÇÕES EM 9P E MUTAÇÕES NOS GENES SRY E DMRT1 EM PACIENTES 46,XY COM DISGENESIA GONADAL

Débora de Paula Michelatto (Bolsista IC CNPq), Fernanda B. Coeli, Juliana G. Assumpção, Tammy M. Castro, Andréa T. Maciel-Guerra, Gil Guerra-Júnior e Profa. Dra. Maricilda Palandi de Mello (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

Em pacientes com disgenesia gonadal (DG), somente 15-20% apresentam mutações no gene *SRY*. A deleção 9p pode causar a reversão do sexo em indivíduos 46,XY. No estudo atual, a haploinsuficiência 9p foi investigada. Foram incluídos 36 pacientes não-relacionados com *SRY* normal. A homo- ou a hemizigose para cinco e quatro loci foram observadas em um e dois pacientes, respectivamente. O gene *DMRT1* localiza-se na região 9p24.3 e tem sido considerado o gene responsável por disgenesia gonadal nesta região cromossômica. O seqüenciamento deste gene revelou a variação g.133T>A em homozigose T/T em 24 indivíduos e em heterozigose T/A em 9 pacientes. Esta troca causa a mutação S45T, mas é considerada um SNP neutro (rs3739583). O alelo T é o mais freqüente em quatro de cinco populações depositadas na base de dados. Este estudo mostrou freqüências de 76% e de 23% para T e A, respectivamente, o que está de acordo com os dados para outras populações. Os SNPs raros g.52198T>C e g.52308C>T no exon 3 foram detectados em um paciente. Finalmente, uma nova alteração (g.126313insT) em heterozigose na região 3'UTR foi encontrada em um paciente. A participação desses SNPs na função ou na expressão de *DMRT1* deve ser investigada para confirmá-los como responsáveis por DG.

Sry - Disgenesia gonadal - Diferenciação do sexo