



XVI congresso interno de iniciação científica

Ginásio Multidisciplinar da Unicamp
24 a 25 de setembro de 2008



B0064

ANÁLISE DE MICRODELEÇÕES EM 9P E VARIAÇÕES NO GENE DMRT1 EM PACIENTES 46,XY COM DISGENESIA GONADAL

Rodrigo Ribeiro de Carvalho (Bolsista IC CNPq), Fernanda B. Coeli, Juliana G. Assumpção, Tammy M. Castro, Andréa T. Maciel-Guerra, Gil Guerra-Jr e Profa. Dra. Maricilda Palandí 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 33 pacientes não-relacionados com SRY normal e sete indivíduos 46,XY de uma família, três com DG (um completa e dois parciais), o pai e três irmãos normais, todos com a mutação R30I SRY. A homo- ou a hemizigose para cinco e quatro loci foram observadas em um e dois pacientes, respectivamente. Os três indivíduos afetados da família apresentaram genótipos idênticos, e diferente dos irmãos normais. O gene DMRT1 localiza-se na região 9p24.3. A variação g.133T>A foi observada em homozigose T/T em 24 indivíduos e em heterozigose em 9 pacientes. Esta troca causa a mutação S45T, mas é considerada um SNP neutro (rs3739583). O alelo T o mais freqüente em quatro de cinco populações depositadas na base de dados, neste estudo mostrou freqüências de 76% e de 23% para T e A, respectivamente. Os SNPs raros g.52198T>C e g.52308C>T no exon 3 foram detectadas 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-lo como responsável por DG.

SRY - Disgenesia gonadal - Diferenciação do sexo