



B0072

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 Borchers Coeli, Emerson Salvador de Souza França e Profa. Dra. Maricilda Palandi de Mello (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

Nos indivíduos com disgenesia gonadal (DG) são encontradas mutações no gene *SRY*, no entanto apenas de 15-20% dos casos são esclarecidos desta forma. Sabe-se que deleções em 9p podem gerar indivíduos com sexo reverso. Neste estudo, a haploinsuficiência de 9p e mutações no gene *DMRT1* foram investigadas em pacientes com DG e hermafroditismo verdadeiro. Os indivíduos foram divididos em quatro grupos: grupo 1 (n=2) formado por pacientes com disgenesia gonadal completa (DGC); grupo 2, (n=18) indivíduos com disgenesia gonadal incompleta (DGI); grupo 3 (n=5), pacientes com hermafroditismo verdadeiro (HV) com cariótipo 46,XY. Nenhum dos pacientes apresentou alterações no gene *SRY* em triagem prévia. A haploinsuficiência de 9p foi investigada utilizando cinco microssatélites. A homo ou hemizigose para dois ou mais loci foi observada em 19 pacientes, porém o estudo das famílias não confirmou hemizigose em nenhum deles. Assim, foi avaliada a possibilidade de deleções em outros genes da cascata de determinação do sexo. Para isso utilizou-se a técnica de MLPA (*Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification*). No sequenciamento dos cinco exons do gene *DMRT1*, nove pacientes apresentaram variações nucleotídicas descritas e não descritas. A inserção g.126313insT na região 3'UTR, nove nucleotídeos após o códon de terminação da tradução TGA, é inédita e pode interferir no controle via microRNA.

Disgenesia gonadal - DMRT1 - Microssatélites