



Trabalhos Científicos

Título: Estudo De Microdeleções Do Cromossomo Y Em Indivíduos Com Disgenesia Gonadal E Linhagem Celular 46,xy

Autores: SANTOS AP (FCM-UNICAMP); ANDRADE J (FCM-UNICAMP); PAULO J (FCM-UNICAMP); PIVETA C (CBMEG-UNICAMP); GUERRA-JÚNIOR G (FCM-UNICAMP); MELLO M (CBMEG-UNICAMP); MACIEL-GUERRA A (FCM-UNICAMP)

Resumo: Objetivo: Investigar a presença de microdeleções do cromossomo Y em casos de disgenesia gonadal parcial 46,XY (DGP) e em indivíduos com mosaico 45,X/46,XY (ou suas variantes) e diferentes fenótipos. Metodologia: A casuística constou de 15 indivíduos com DGP e 15 com mosaicismo, dos quais a maioria apresentava disgenesia gonadal mista (DGM) (11 casos). Foram analisados 38 sequence tagged sites (STS) cobrindo a região específica masculina (MSY, male specific region) em Yp, centrômero e Yq por meio da técnica de reação em cadeia da polimerase (PCR) multiplex e individual. Resultados: Todos os STS investigados nos indivíduos com DGP tiveram amplificação positiva. Havia STS de Yq ausentes em seis indivíduos com mosaicismo (todos com DGM), sendo que em quatro havia alterações estruturais de Y evidentes no cariótipo e em dois esse cromossomo era aparentemente normal. Essas deleções se localizavam em regiões contendo genes relacionados à espermatogênese (AZFb e AZFc - azoospermia factor). Conclusões: A ausência de deleções nos indivíduos com DGP não confirma a hipótese de que a instabilidade mitótica do cromossomo Y nas gônadas possa ser uma de suas causas. Entre os casos de mosaicismo pode haver deleção de regiões do Y associadas à espermatogênese; alterações estruturais detectáveis somente a nível molecular podem ser responsáveis pelo surgimento da linhagem 45,X. Indivíduos com DGM criados no sexo masculino que busquem procedimentos de fertilização in vitro podem transmitir à prole cromossomos Y anômalos e instáveis na divisão celular.