



B040

ESTUDO MOLECULAR DOS GENES FMR1 E DIAPH2 EM PACIENTES BRASILEIRAS COM MENOPAUSA PRECOCE SECUNDÁRIA IDIOPÁTICA

Ana Carla Mesquita (Bolsista PIBIC/CNPq), Fernanda Borchers Coeli e Profa. Dra. Maricilda Palandi de Mello (Orientadora), Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética - CBMEG, UNICAMP

Inúmeras são as causas de menopausa precoce (MP), destacando-se as adquiridas como radioterapia, doenças auto-imunes e infecciosas. Entre as de origem genética destacam-se as disgenesias gonadais com ou sem síndrome de Turner. No entanto, alguns genes no cromossomo X têm sido implicados na determinação ovariana. Foi feito um levantamento no arquivo nosológico da Ginecologia Endócrina do CAISM – UNICAMP e identificados os casos sem etiologia definida para MP. As pacientes foram convidadas a participar e 17 entraram no estudo. O objetivo foi analisar os genes FMR1 e DIAPH2, nos casos selecionados. A análise gene FMR1 foi feita pela avaliação do número de repetições da trinca nucleotídica CGG presente na região 5' não traduzida do gene presente em Xq27.3. A variação no número de repetições CGG é avaliada por Southern blot produzido com as enzimas EcoR I, Pst I ou com digestão dupla com as enzimas EcoR I e Eag I. Até o momento, 3 pacientes demonstraram fragmentos com tamanhos acima do normal. Embora estes resultados devam ser confirmados futuramente, indicam que essas pacientes podem ser portadoras da pré-mutação no gene FMR1. Portanto, os achados demonstram que em nossa casuística temos que cerca de 18% dos casos podem estar relacionados ao aumento das repetições CGG no gene FRM1, que é um valor inesperadamente alto, se comparado ao que se encontra na literatura (3-15%).

Menopausa precoce - Cromossomo - Gene