

GENÉTICA

ESTUDO DA VIA DE SINALIZAÇÃO DE P53 EM MULHERES COM INFERTILIDADE E ENDOMETRIOSE: PAPEL DOS POLIMORFISMOS NOS GENES TP53, MDM2, MDM4, USP7 E LIF

DIEGO PASKULIN; BORTOLINI MC; CUNHA-FILHO JS; ASHTON-PROLLA P

Uma ação anteriormente desconhecida do gene TP53 foi recém descrita: a proteína p53 possui importante papel nas fases iniciais da gestação modulando a expressão do gene LIF (fator inibidor de leucemia), no momento da implantação do blastocisto. Sendo a falha da implantação a causa mais frequente de perda gestacional após transferência embrionária e fertilização in vitro (FIV), e havendo ainda questionamentos sobre a etiologia da infertilidade associada a endometriose, nosso objetivo foi verificar a frequência de polimorfismos funcionais em TP53 (rs1642785, rs17878362 e rs1042522) e genes relacionados: MDM2 (rs2279744), MDM4 (rs1563828), USP7 (rs1529916) e LIF (rs929271) em três grupos: (1) mulheres normais férteis; (2) mulheres inférteis submetidas à FIV repetidamente sem sucesso; e (3) mulheres inférteis com endometriose. A técnica de ARMS-PCR foi utilizada para estabelecer os haplótipos dos polimorfismos de TP53 e Q-PCR foi utilizada para determinar os genótipos dos polimorfismos em MDM2, MDM4, USP7 e LIF. Resultados preliminares demonstram que a frequência dos alelos p53-P1N3-A2 (rs17878362) e p53-P72 (rs1042522) é significativamente maior nas mulheres inférteis com (n=98) e sem endometriose (n=115) em comparação com mulheres férteis (n=130) ($P < 0,05$). A caracterização de polimorfismos da via de sinalização de TP53 poderá ser de grande auxílio no entendimento da etiopatogenia da endometriose e da infertilidade associada a anormalidades neste período gestacional, com consequente impacto na decisão sobre estratégias de tratamento para estas condições.