

ANÁLISE DA FREQUÊNCIA DE MUTAÇÕES E POLIMORFISMOS NO GENE BRIP1 EM MENINGIOMAS (APOIO CNPq)

Aluna: Renata Zugaib

Orientadora: Profa. Dra. Adriana Camargo Ferrasi

Curso: Biomedicina

Campus: Bauru

Constituindo 20% de todos os tumores intracranianos, os meningiomas são originados de células da aracnoide, sendo mais frequentes em mulheres. Observamos, em estudos anteriores relacionados ao perfil de metilação no gene BRCA1 nesses tumores, que todos os casos masculinos estavam hipermetilados, evidenciando a importância deste gene na oncogênese meningotelial. Com base nesses resultados, houve interesse por outros genes que interajam com BRCA1. BRIP1 é conhecido como um gene de supressão tumoral, que codifica uma helicase, essencial para a manutenção cromossômica por meio de sua interação com BRCA1. Mutações nesse gene foram avaliadas em outros tipos de câncer com conclusões diversas. Em meningiomas, mutações e polimorfismos no BRIP1 ainda são desconhecidos. Assim, o objetivo deste estudo foi sequenciar os exons 3, 7 e 19 do gene BRIP1 e determinar a frequência dos polimorfismos rs28903098, rs137852985 e rs4986764 em pacientes com meningiomas. Foram coletadas e analisadas - por meio do sequenciamento automático - amostras de 61 pacientes com meningiomas, e, 19 amostras controle, de pacientes cujos óbitos não foram relacionados a qualquer tipo de câncer. Nos exons 3 e 7, os polimorfismos não foram identificados. No exon 19, os resultados demonstraram que 59% dos pacientes apresentam o alelo polimórfico (T), sendo 8,2% homocigotos (TT) e 50,8% heterocigotos (CT). Nas amostras controle, 47,3% apresentaram o polimorfismo, sendo 10,5% homocigotos (TT) e 36,8% heterocigotos (CT). O presente estudo parece sugerir que a heterocigose (CT) contribui, de alguma

forma, para a oncogênese meningotelia. Contudo, esses dados devem ser interpretados com cautela, por se tratar de uma casuística pequena.