

MAÍRA PONTUAL BRANDÃO

**Análise do gene *MAMLD1(CXorf6)* em
pacientes com distúrbios do desenvolvimento
sexual 46, XY de origem indeterminada**

Tese apresentada à Faculdade de Medicina da
Universidade de São Paulo para obtenção do
título de doutor em Ciências

Programa de: Endocrinologia

Orientadora: Prof. Dr^a. Elaine Maria Frade Costa

São Paulo

2011

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

Preparada pela Biblioteca da
Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo

©reprodução autorizada pelo autor

Brandão, Maíra Pontual

Análise do gene *MAMLD1(CXorf6)* em pacientes com distúrbios do desenvolvimento sexual 46, XY de origem indeterminada / Maíra Pontual Brandão. -- São Paulo, 2011.

Tese(doutorado)--Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.
Programa de Endocrinologia.

Orientadora: Elaine Maria Frade Costa.

Descritores: 1.Distúrbios do desenvolvimento sexual 2.Diferenciação sexual
3.Mutação 4.Gene *MAMLD1* 5.Genética 6.DDS 46, XY de origem indeterminada

USP/FM/DBD-251/11

Apoio: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq): bolsa de doutorado 143489/2008-9, Fundação Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo e bolsa de auxílio para pesquisador estrangeiro pelo Departamento de Endocrinologia e Metabologia do *National Research Institute for Child Health and Development*, Tóquio, Japão.

Este trabalho foi realizado na Unidade Endocrinologia do Desenvolvimento e no Laboratório de Hormônios e Genética Molecular LIM 42 da disciplina de Endocrinologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo e no Laboratório de Endocrinologia do *National Research Institute for Child Health and Development*, Tóquio, Japão.

Dedicatória

Aos meus pais, Sérgio e Virgínia, por todo amor e por me ensinar que a dúvida abre espaço para descoberta, ao Vamberto por dividir comigo as escolhas, os prêmios e as lágrimas que trilhamos juntos e por todo amor e carinho, as minhas três filhas, Júlia, Clara e Alice, por me ensinarem a valorizar as pequenas conquistas e a ter paciência para esperar as grandes e a Deus por tornar palpável para mim aquilo que todos os poetas desejam descrever e jamais conseguem.

Agradecimentos

Todo o conhecimento científico é construído e aprendido ao longo de várias etapas e processos, assim como as fases da nossa vida. Na vida como na ciência, sorrimos, choramos, encontramos obstáculos, ganhamos e perdemos. Gostaria de dividir mais essa etapa da minha vida com todas as pessoas que direta ou indiretamente contribuíram para o meu aprendizado científico e para a construção desta tese de doutorado. Agradeço a todos que participaram da minha vida científica e vou contar um pouco dela.

Nascimento: Preciso começar agradecendo as primeiras pessoas que incentivaram o meu interesse pela descoberta e investigação. Desde muito pequena e durante toda minha vida, meus pais, Sérgio e Virgínia, incitaram minha sede de descoberta. Não faltaram incentivos ao conhecimento, investigação e experimentação. Sempre incentivando a dúvida, a crítica e a idéia de processo. Fazíamos ciência juntos e também cada um construía seu conhecimento de forma separada. Sempre estiveram ao meu lado, mesmo quando o “experimento” parecia não estar tão bem desenhado. Ajudaram-me a redesenhá-lo quando era necessário e aplaudiram todas as minhas descobertas. Mainha e painho, amo vocês, muito obrigada. Quero agradecer também a meu companheiro de experimentação, meu querido irmão, Hermano, sem ele tudo teria sido muito menos divertido e proveitoso. Mano, obrigada pela parceria de sempre.

Infância: Na Universidade Estadual de Pernambuco (UPE) onde me graduei, comecei a amadurecer o meu jeito de fazer ciência. Ainda no primeiro ano de faculdade fui aluna de iniciação científica com a professora de bioquímica, Maria do Socorro Cavalcanti. Trabalhei com extração,

purificação e imobilização de lectinas. Aprendi muito mesmo. Foi meu primeiro contato com o laboratório. Muito obrigada Socorro. Durante a faculdade não faltaram professores que incentivaram meu aprendizado e crescimento – Dr. Fernando Salazar, Dr. Vicente Vaz, Dr. Rui Maciel, Dr. Ney e outros grandes mestres, muito obrigada.

Adolescência: As minhas residências de Clínica Médica (Hospital Barão de Lucena - HBL) e Endocrinologia (Hospital Brigadeiro) foram a etapa da “bancada”, de colocar em prática anos de estudo e de desenho do projeto. Para me auxiliar nos ensaios tive muito ajuda – Dr. Fernando Raposo, Dr. Alcides, Dr. Alfredo, Dr. Moacir, Dra. Lúcia, Dr. Marcos, Dr. Zaida, Dr. Vitorino – muito obrigada. Aos meus colegas de residência, Samuel, Marluce, Daniela, José Fernando, Emmanuella, Anne Elizabeth e Tomaz pela parceria. Já em São Paulo, na residência de Endocrinologia, tenho que agradecer em especial a Dr. Bernardo Liberman, que me ensinou que ciência se faz pelos detalhes e com muita organização. Agradeço também a Dra Kátia, Dr. Ronaldo, Dr. Jaime, Dr. Getúlio, Dr. Mauro, Dra Marta, Dr. Arthur e aos integrantes do centro de estudos. Agradeço aos meus colegas de residência, em especial a Juliana Cunha e a Paula Andréia. E sem dúvida tenho que fazer o maior agradecimento aos pacientes que contribuíram de forma direta para aprimorar e concretizar todas as minhas descobertas científicas.

Adulto: Chego ao LIM - 42. Revivo todas as etapas do processo científico de forma mais madura e aprendo a fazer ciência de forma séria. Primeiramente, agradeço a minha colega de pós-graduação, Ana Paula

Abreu, por ter me apresentado a Dra Elaine e ao LIM-42. Por ter me levado pela primeira vez a bancada do LIM – 42 e me ajudado a fazer o meu primeiro PCR.

Agradeço muito à minha orientadora, Dra. Elaine Maria Frade Costa, que sempre acreditou no meu potencial, confiou em minhas decisões e ensinou-me o melhor caminho quando eu estava numa encruzilhada. Obrigada pela sua paciência em aceitar meus erros, pelo carinho ao me corrigir e pelo excelente exemplo de pesquisadora, mãe e mulher.

Agradeço a todos os assistentes do ambulatório de Endocrinologia do Desenvolvimento, Dra. Ana Cláudia, Dra. Cândida, Dra. Tânia, que me ensinaram o sentido da pesquisa científica, acolher e atender o paciente, seja ele de qual classe social, credo ou raça, com dedicação, amor e humildade. Em especial ao, Dr. Alexander Jorge, que sempre estava disponível para minhas dúvidas de bancada e de bioinformática, ao Dr. Ivo, pelas maravilhosas e pertinentes sugestões em todas as minhas apresentações e submissões e a Dra Sorahia pelo auxílio na minha pesquisa e no ambulatório.

Às psicólogas Marlene Inácio e Elisa Verduguez, e à Dra. Maria Helena, cirurgiã amiga e também pós graduanda, que me fizeram ver a importância do atendimento global do paciente, em especial nossos pacientes com distúrbios do desenvolvimento sexual.

Minha imensa gratidão às biólogas funcionárias e pós-graduandas do LIM-42, Mariana, Cris Rossi, Cidinha, Helena, Beatriz, Tamaya, que são competentes no que fazem, e estão sempre prontas para tirar uma dúvida ou

Gracias por visitar este Libro Electrónico

Puedes leer la versión completa de este libro electrónico en diferentes formatos:

- HTML(Gratis / Disponible a todos los usuarios)
- PDF / TXT(Disponible a miembros V.I.P. Los miembros con una membresía básica pueden acceder hasta 5 libros electrónicos en formato PDF/TXT durante el mes.)
- Epub y Mobipocket (Exclusivos para miembros V.I.P.)

Para descargar este libro completo, tan solo seleccione el formato deseado, abajo:

