

Karina Berger

Hipogonadismo hipogonadotrófico : diagnóstico pré-puberal e papel das isoformas e variantes gênicas do hormônio luteinizante no fenótipo da doença

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

Área de concentração: Endocrinologia

Orientadora: Profa. Dra. Berenice Bilharinho de Mendonça

São Paulo

2006

FICHA CATALOGRÁFICA

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

©reprodução autorizada pelo autor

Berger, Karina

Hipogonadismo hipogonadotrófico : diagnóstico pré-puberal e papel das isoformas e variantes gênicas do hormônio luteinizante no fenótipo da doença /
Karina Berger. -- São Paulo, 2006.

Tese(doutorado)--Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.
Departamento de Clínica Médica.

Área de concentração: Endocrinologia.

Orientadora: Berenice Bilharinho de Mendonça.

Descritores: 1.HIPOGONADISMO/diagnóstico 2.HIPOPITUITARISMO
3.FLUOROIMUNOENSAIO 4.HORMÔNIO LUTEINIZANTE SUBUNIDADE
BETA/genética 5.FREQÜÊNCIA DO GENE 6.GLICOPROTEÍNAS
7.CROMATOGRAFIA

USP/FM/SBD-097/06

Este trabalho foi realizado na Unidade de 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.

Dedico este trabalho a todos aqueles que lutaram pelos seus sonhos e os tornaram realidade.

AGRADECIMENTOS

Este trabalho representa um pedacinho muito valioso da minha vida. Com ele aprendi muito e agradeço a todas as pessoas que contribuíram para que ele desse certo. Algumas menções especiais:

À minha orientadora, Profa. Dra. Berenice Bilharinho de Mendonça, uma pessoa muito especial, que confiou em mim e me recebeu de portas abertas em seu laboratório. Ensinou-me a viver bem e fazer do trabalho e do estudo atividades prazerosas. Mostrou-me que nada é impossível quando realizamos nosso trabalho com dedicação e responsabilidade.

Aos pacientes e seus familiares. Sem eles nada disso seria possível.

À amiga Luciani, admirável pela simplicidade, companheirismo, dinamismo e competência. Com ela aprendi que a vida tem muitas coisas boas e que não devemos desistir quando as coisas não acontecem do jeito que planejamos.

Aos amigos: Maria Edna, Frederico, Maria Estela, Márcia Helena, Catarina, Rocio, Milena Teles, Rafaela, Lize, Milena Abrão, Rogério, Regina, Emília, Miriam, Tânia, Mirta, Alzira, Aide e Bárbara pelo carinho e pela torcida.

À Nilda pelo pelos cuidados e ajuda constante.

Aos colegas que estiveram ao meu lado durante a minha formação, nos trabalhos de bancada, nos trabalhos para publicação, nas aulas, nos congressos, no exame de qualificação:

Ao Prof. Dr. Ivo Jorge Prado Arnhold pelas sugestões, orientação, paciência e disponibilidade em ensinar.

À Dra. Ana Elisa Correia Billerbeck pela dedicação, persistência nos experimentos de bancada e principalmente pelo carinho e apoio.

Ao Dr. Vinícius Nahime Brito pelas sugestões e valiosas discussões científicas e principalmente pelo carinho e amizade.

À Dra. Elaine Maria Frade Costa pelas sugestões e apoio.

Ao Dr. Antônio Carlos Magnanelli e à Dra Valéria Sutti Nunes pela disponibilidade em me ensinar e me auxiliar nos experimentos com a cromatografia. Juntos, aprendemos um pouco sobre a cromatofocalização

Ao Dr. Alexander Augusto de Lima Jorge pelas sugestões, orientação e constante disponibilidade em ensinar.

Ao Dr. Chin Jia Lin pelas sugestões nos experimentos de bancada.

Ao Dr. José Gilberto H Vieira pela gentileza em nos ceder o material necessário para dosagem da subunidade alfa livre.

Ao Prof. Dr. Walter Bloise, à Profa. Dra. Ana Cláudia Latrônico e à Profa. Dra. Ieda Theresinha do Nascimento Verreshi, que constituíram a banca do exame de qualificação, pelas críticas, elogios e sugestões.

Aos amigos e colegas do Laboratório de Hormônios e Genética Molecular e do Ambulatório da Endocrinologia do Desenvolvimento, que me receberam com muito carinho e me propiciaram um ambiente de trabalho saudável.

Aos meus pais Hildegardt e Waldemiro pelo amor e pela educação.

Aos meus irmãos Volkmar, Jaqueline, Alessandra e Florencio pelo amor e apoio incondicional.

À minha irmã do coração, Ana Patricia, pelo carinho, pelos cuidados e principalmente pela presença, mesmo quando eu fazia tudo errado.

Aos meus sobrinhos Volkmar Junior, Lorenzo, Gustavo e Christian pelo enorme carinho e pela chance de voltar a ser criança.

À Liliana, a pessoa que me ensinou a ser autora da minha própria história.

Por fim, agradeço à FAPESP - Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo - pelo apoio financeiro para a realização dos experimentos.

SUMÁRIO

SUMÁRIO

Lista de abreviaturas

Lista de Tabelas

Lista de Figuras

Resumo

Summary

1 - INTRODUÇÃO.....	1
2 - OBJETIVOS.....	16
3 - MÉTODOS.....	18
Casuística.....	19
Avaliação clínica.....	23
Avaliação hormonal.....	26
Avaliação radiológica.....	28
Extração de DNA a partir de sangue periférico.....	29
Reação de polimerização em cadeia (PCR).....	30
Seqüenciamento automático.....	31
Digestão enzimática.....	32
Cromatografia.....	34
Análise estatística.....	36

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:

