

POLIMORFISMO NO GENE QUE CODIFICA O *GROWTH REGULATING ESTROGEN RECEPTOR BINDING 1* COMO BIOMARCADOR DA ENDOMETRIOSE

Jéssica Vilarinho Cardoso, Daniel Escorsim Machado, Fernanda Nunes de Almeida, Alyssa Pires Marinho, Sara de Oliveira Rocha, Plínio Tostes Berardo, Rui Medeiros, Jamila Alessandra Perini

OBJETIVOS: A endometriose é uma doença ginecológica multifatorial e estrogênio-dependente que afeta cerca de 10% das mulheres em idade reprodutiva, associada a dor e infertilidade. Estudos de associação genômica ampla (GWA) identificaram variantes genéticas relacionadas à doença, incluindo o polimorfismo de nucleotídeo único (SNP) rs13394619 do gene *growth regulating estrogen receptor binding 1 (GREB1)*, envolvido na resposta celular ao estrogênio. Portanto, este estudo objetivou replicar e validar a associação do SNP *GREB1* rs13394619 A>G com o desenvolvimento, prognóstico e sintomas incapacitantes da endometriose em mulheres brasileiras. **MATERIAL E MÉTODOS:** Foi realizado um estudo caso-controle com 237 mulheres com endometriose e 237 controles, recrutadas em dois hospitais de referência no Rio de Janeiro. A genotipagem foi realizada por PCR em tempo real, e as associações foram avaliadas por regressão logística binária, com cálculo de odds ratios (OR) e intervalos de confiança de 95% (IC95%). **RESULTADOS:** Mulheres com endometriose apresentaram menor idade média (36 ± 7 anos) e menor IMC ($26,7 \pm 7,1$ kg/m²) em comparação aos controles ($39 \pm 8,2$ anos e $28,8 \pm 6,1$ kg/m²) ($P < 0,01$). A maioria dos casos apresentou estágio avançado (59%) e endometriose infiltrativa profunda (66%). Todos os sintomas relacionados à endometriose (dismenorreia, dor pélvica crônica, dispareunia, alterações intestinais e urinárias cíclicas e infertilidade) foram mais prevalentes nos casos ($P < 0,01$). Os genótipos AG e AA foram observados em 36% e 12% dos casos e em 45% e 11% dos controles. O SNP rs13394619 mostrou associação significativa com a endometriose (OR = 1,5; IC95% = 1,02–2,2) e com a endometriose infiltrativa profunda (OR = 1,4; IC95% = 1,03–2,0). Além disso, houve maior chance de alterações intestinais cíclicas (OR = 1,8; IC95% = 1,08–3,0) nos casos de endometriose. **RELEVÂNCIA CIENTÍFICA:** O estudo reforça o papel do gene *GREB1* na fisiopatologia da endometriose e sugere o SNP rs13394619 como potencial biomarcador para diagnóstico e tratamento personalizados. **CONCLUSÕES:** O SNP rs13394619 do gene *GREB1* foi associado a maior risco de desenvolvimento, prognóstico e sintomas incapacitantes da endometriose, podendo contribuir para estratégias diagnósticas e terapêuticas mais precisas.