



XII CAIC – Congresso Anual de Iniciação Científica
XV ECIF – Encontro Científico da FAMERP
VII COLIG – Mostra das Ligas Acadêmicas
Dias 06 e 07 de outubro de 2015



**POLIMORFISMOS MTHFR E HSA-MIR-149 NO RISCO PARA CARDIOPATIAS
CONGÊNTAS EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE DOWN**

Mayara Apolinário Januzzi¹, Mariana Fernanda dos Santos², Analice Andreoli da Silva³,
Joice Matos Biselli-Périco⁴, Eny Maria Goloni Bertollo⁵, Érika Cristina Pavarino⁶.

¹FAMERP, ²FAMERP, ³FAMERP, ⁴FAMERP, ⁵FAMERP, ⁶FAMERP.

Introdução: Polimorfismos em genes que participam da via metabólica do folato, como o gene Metilenotetrahidrofolato redutase (*MTHFR*), podem influenciar o risco para cardiopatias congênitas, principal causa de morte nos primeiros anos de vida em indivíduos com Síndrome de Down (SD). A expressão desse gene é controlada pela ação de microRNAs, assim polimorfismos de microRNAs também podem exercer influência nesse metabolismo. **Objetivo:** Avaliar a associação entre os polimorfismos *MTHFR* rs4846049, *MTHFR* rs4846048 e hsa-miR-149 rs2292832 em indivíduos com SD e a presença de cardiopatias congênitas. **Casuística e Métodos:** Foram incluídos 100 indivíduos com trissomia livre do 21 (50 com defeito cardíaco congênito e 50 sem cardiopatia). Após extração do DNA, a genotipagem dos polimorfismos foi realizada pela técnica de discriminação alélica por reação em cadeia da polimerase em tempo real utilizando-se os ensaios comerciais *TaqMan® SNP Genotyping Assays* (*Applied Biosystems®*). O efeito dos polimorfismos foi avaliado nos modelos codominante, dominante, recessivo, *overdominante* e aditivo utilizando o programa SNPStats. Os valores de $P \leq 0,05$ foram considerados significantes. **Resultados:** Defeitos cardíacos congênitos incluíram defeito do septo atrioventricular (16,3%); comunicação interatrial (41,9%); comunicação interventricular (23,2%); persistência do canal atrial (11,6%); tetralogia de Fallot (4,6%); insuficiência da tricúspide (1,2%) e coartação da aorta (1,2%). Não foi observada associação entre os polimorfismos e a ocorrência de cardiopatias congênitas nos modelos testados (codominante $P = 0,91; 0,73; 0,38$; dominante $P = 0,69; 0,53; 0,84$; recessivo $P = 0,77; 0,77; 0,30$; *overdominante* $P = 0,84; 0,42; 0,25$ e aditivo $P = 0,67; 0,76; 0,70$ para *MTHFR* rs4846048, *MTHFR* rs4846049 e hsa-miR-149 rs2292832, respectivamente). A análise de haplótipos dos polimorfismos do gene *MTHFR* também não evidenciou associação entre polimorfismos e o risco para cardiopatias congênitas ($P > 0,05$). **Conclusão:** Na casuística estudada os polimorfismos *MTHFR* rs4846049, *MTHFR* rs4846048 e hsa-miR-149 rs2292832 não estão associados com a presença de defeitos cardíacos congênitos em indivíduos com SD.

Descritores: Síndrome de Down, Folato, Polimorfismo, Cardiopatias Congênitas.

Apoio Financeiro: PIBIC/CNPq; FAPESP; CAPES.