



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



ANÁLISE DO POLIMORFISMO -592A/C NO GENE DA INTERLEUCINA 10 (IL-10)
NA SÍNDROME DE DOWN

Marlon Fraga Mattos¹, Thiago Luís da Silva Assembleia², Joice Matos Biselli-Périco³,
Eny Maria Goloni-Bertollo⁴, Érika Cristina Pavarino⁵.

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

Introdução: As alterações do sistema imunológico nos indivíduos com Síndrome de Down (SD) resultam em frequência aumentada de infecções, em especial das vias aéreas superiores e, apesar da redução do impacto das infecções devido a avanços na área de tratamentos, as doenças infecciosas constituem uma importante causa de morte entre esses indivíduos em qualquer idade. **Objetivo:** Avaliar as frequências do polimorfismo -592A/C, na região promotora do gene da interleucina 10 (*IL-10*), em indivíduos com SD e em um grupo controle sem a síndrome, visando identificar diferenças entre os grupos que possam estar relacionadas com manifestações clínicas da síndrome. **Casuística e Métodos:** Foram avaliados 51 indivíduos com trissomia livre do cromossomo 21 e 62 indivíduos sem SD. Após extração do DNA, a genotipagem foi realizada por meio da técnica de PCR-RFLP (Reação em Cadeia da Polimerase – Polimorfismos de Comprimentos de Fragmentos de Restrição), utilizando-se a enzima *RsaI* para o reconhecimento do sítio polimórfico. O efeito do polimorfismo 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:** Houve diferença significativa na distribuição genotípica entre os grupos (modelo codominante: $P = 0,013$), com maior frequência do genótipo AA no grupo controle em relação ao grupo caso e maior frequência do genótipo CA no grupo caso em relação ao grupo controle. Essa diferença foi também evidenciada no modelo recessivo (genótipo AA controle = 22,6%, caso = 5,9%; $P = 0,0099$; OR = 0,21; IC 95% = 0,06-0,79) e *overdominante* (genótipo CA controle = 30,6%, caso = 26,0%; $P = 0,028$). **Conclusão:** A ocorrência do polimorfismo -592A/C do gene *IL-10* difere significativamente entre indivíduos com SD e controle, possivelmente modulando a expressão de IL-10 e, conseqüentemente, o sistema imunológico de indivíduos com SD.

Descritores: Síndrome de Down, Polimorfismo Genético, IL-10 -592A/C.

Apoio Financeiro: FAPESP; CAPES; Bolsa Produtividade CNPq.