



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



**POLIMORFISMO MTHFR RS4846049 E RISCO MATERNO PARA A SÍNDROME DE DOWN**

**Analice Andreoli da Silva<sup>1</sup>, Mariana Fernanda dos Santos<sup>2</sup>, Alexandre Palaro Braga<sup>3</sup>, Joice Matos Biselli-Périco<sup>4</sup>, Eny Maria Goloni Bertollo<sup>5</sup>, Érika Cristina Pavarino<sup>6</sup>.**

<sup>1</sup>FAMERP, <sup>2</sup>FAMERP, <sup>3</sup>FAMERP, <sup>4</sup>FAMERP, <sup>5</sup>FAMERP, <sup>6</sup>FAMERP.

**Introdução:** A Síndrome de Down (SD) é a cromossomopatia humana mais frequente e em 90% dos casos é caracterizada pela trissomia livre do cromossomo 21 resultante de não disjunção meiótica materna. A falha na disjunção cromossômica pode ser decorrente da hipometilação do DNA centromérico como consequência do metabolismo anormal do folato. Polimorfismos no gene Metilenotetrahidrofolato redutase (*MTHFR*), que codifica uma enzima chave do metabolismo do folato, têm sido apontados como fatores de risco materno para a SD. **Objetivo:** Investigar a associação entre o polimorfismo genético *MTHFR* rs4846049 e o risco materno de SD. **Casuística e Métodos:** Foram incluídas 90 mães de indivíduos com SD e 90 mulheres com filhos sem SD. A genotipagem foi realizada pela técnica de discriminação alélica por reação em cadeia da polimerase em tempo real com ensaio TaqMan® SNP Genotyping Assay (Applied Biosystems®). As frequências genotípicas foram avaliadas pelo teste de Qui-quadrado e a associação entre o polimorfismo e o risco materno para a SD foi avaliada por análise de regressão logística múltipla nos modelos dominante e recessivo para o efeito do polimorfismo, considerando a idade materna (<35 anos ou ≥35 anos completos). Valores de  $P \leq 0,05$  foram considerados estatisticamente significantes. **Resultados:** Não houve diferença significativa na distribuição genotípica entre os grupos ( $X^2 = 1,956$ ; GL = 2;  $P = 0,376$ ). A análise de regressão logística evidenciou associação entre idade materna ≥35 anos e o aumento do risco materno para a SD em ambos os modelos testados (dominante  $P < 0,001$ ; OR = 7,44; IC 95% = 3,33-16,65; recessivo  $P < 0,001$ ; OR = 7,34; IC 95% = 3,27-16,45). Não foi observada associação entre o polimorfismo *MTHFR* rs4846049 e risco materno para a SD. **Conclusão:** Idade materna ≥35 anos é um fator de risco materno para a SD. Na casuística estudada o polimorfismo *MTHFR* rs4846049 não modula risco materno para SD.

**Descritores:** Síndrome de Down; Polimorfismo Genético; *MTHFR*; Risco Materno; Folato.

**Apoio Financeiro:** FAPESP; CAPES; PIBIC-CNPq.