



**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 HSA-MIR-149 E CONCENTRAÇÕES DE HOMOCISTEÍNA,  
ÁCIDO METILMALÔNICO, FOLATO E O RISCO MATERNO PARA SD**

**Mariana Fernanda dos Santos<sup>1</sup>, Analice Andreoli da Silva<sup>2</sup>, Joice Matos Biselli-Périco<sup>3</sup>,  
Marcos Nogueira Erbelin<sup>4</sup>, Hélio Vannucchi<sup>5</sup>, Valdemir Melechco Carvalho<sup>6</sup>, Eny Maria  
Goloni Bertollo<sup>7</sup> Érika Cristina Pavarino<sup>7</sup>.**

<sup>1</sup>FAMERP, <sup>2</sup>FAMERP, <sup>3</sup>FAMERP, <sup>4</sup>UNICAMP, <sup>5</sup>USP, <sup>6</sup>Centro de Medicina Diagnóstica Fleury, São Paulo, <sup>7</sup>FAMERP.

**Introdução:** Polimorfismos em microRNAs, que controlam genes envolvidos no metabolismo do folato, podem exercer influência nos metabólitos resultantes desta via e contribuir para a não disjunção cromossômica e risco materno para Síndrome de Down (SD). **Objetivo:** Investigar a associação entre o polimorfismo hsa-miR-149 rs2292832 e as concentrações de homocisteína (Hcy), ácido metilmalônico (MMA), folato e o risco materno para SD. **Casuística e Métodos:** Foram incluídas 50 mães de indivíduos com SD e 50 mães de indivíduos sem a síndrome. A genotipagem foi realizada por meio da técnica de discriminação alélica por reação em cadeia da polimerase em tempo real com ensaios TaqMan® SNP Genotyping Assays (Applied Biosystems®). Folato sérico foi quantificado por quimioluminescência; Hcy e MMA plasmáticos por cromatografia líquida/espectrometria de massas sequencial. Regressão logística múltipla foi realizada para identificar fatores de risco maternos para SD, considerando modelos dominante e recessivo para o efeito do polimorfismo, idade materna (<35 anos ou ≥35 anos completos) e concentrações de Hcy, MMA e folato. As concentrações de Hcy e MMA foram categorizadas considerando valores > ou ≤ que o percentil 75 (Hcy: 8,148 umol/L; MMA: 0,2075 umol/L) e de folato < ou ≥ que o percentil 25 (0,1875 ng/mL). **Resultados:** Houve associação entre idade materna ≥35 anos (modelo dominante: P = 0,042; OR = 4,29; CI 95% = 1,06 - 17,42; modelo recessivo: P = 0,037; OR = 4,53; CI 95% = 1,09 - 18,82) e concentrações de MMA acima do percentil 75 (modelo dominante: P<0,001; OR = 17,88; CI 95% = 4,63 - 68,97; modelo recessivo: P<0,001; OR = 18,41; CI 95% = 4,68 - 72,48) com o risco materno para SD. O polimorfismo hsa-miR-149 rs2292832 não foi associado ao risco materno para SD (P>0,05). **Conclusão:** Idade materna ≥35 anos e MMA acima do percentil 75 são preditores de risco materno para SD.

**Descritores:** Síndrome de Down; Risco Materno; Folato; Homocisteína; Ácido Metilmalônico; Polimorfismo Genético.

**Apoio Financeiro:** FAPESP; CNPq.