



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Polimorfismos Rs7454108 E Rs2187668 Na Região Do Hla Classe Ii Estão Fortemente Associados Com Diabetes Mellitus Tipo 1 Em Crianças Do Sul Do Brasil

Autores: PEDRO HENRIQUE PEIXOTO; MARCIANE ; GERALDO ; SUZANA NESI; FABIANE GOMES DE MORAES

Resumo: Introdução: O Diabetes Mellitus Tipo 1 (DM1) tem etiologia multifatorial com envolvimento de fatores ambientais e genéticos. Os genes da região do sistema de histocompatibilidade humano (HLA) estão associados com cerca de 50% da susceptibilidade genética. Múltiplos estudos têm demonstrado a possibilidade de se utilizar polimorfismos de único nucleotídeo (SNPs; single nucleotide polymorphisms) para predizer alelos HLA de risco para DM1. Neste estudo do tipo caso-controle, comparamos a frequência dos polimorfismos rs7454108 e rs2187668, em crianças saudáveis e portadoras do DM1. Material e Métodos: Amostras de 300 crianças (<12 anos) divididas entre saudáveis (n=169) e portadoras do DM1 (n=131) foram genotipadas para a identificação dos polimorfismos rs7454108 e rs2187668 por meio do ensaio com sondas fluorescentes específicas (TaqMan®, Life Technologies) utilizando o sistema da reação em cadeia da polimerase (PCR) em tempo real (Real time PCR 7500fast™, Life Technologies). Resultados: As frequências alélicas (95%IC) para os grupos DM1 e controles saudáveis, respectivamente, foram para o rs2187668 alelo T: 33,2% (28-39) e 11,2% (8-15), $p < 0,001$ e para o rs7454108 alelo C: 33,2% (28-39) e 10,1% (7-13), $p < 0,001$. Os polimorfismos estão no equilíbrio de Hardy-Weinberg ($p > 0,05$), exceto para o rs7454108 no grupo DM1 (H-W; $p = 0,003$). Analisando a frequência de indivíduos com genótipos em heterozigose para os dois SNPs (CT+CT), o grupo DM1 apresentou 29% e o grupo controle 2,4% (Razão de Chance; OR=16,8; $p < 0,001$). Conclusão: Os polimorfismos analisados estão fortemente associados com o DM1, apresentando potencial para a triagem de pacientes com HLA de risco para a patologia na população brasileira estudada.