

Trabalhos Científicos

Título: Avaliação De Polimorfismos Genéticos Em Pacientes Portadores De Megaureter Primário

Autores: AUGUSTO CESAR SOARES SANTOS JR; AC AGUIAR NASCIMENTO; FLAVIA MELO CASTRO DELIGNE; ALINE FERREIRA ZWETKOFF; DÉBORA MARQUES MIRANDA; ANA CRISTINA SIMÕES E SILVA

Resumo: Objetivo O presente estudo teve objetivou identificar variantes genicas em uma família de gêmeos monozigóticos discordantes para a expressão de megaureter primário em acompanhamento na Unidade de Nefrologia Pediátrica do Hospital das Clínicas - UFMG Metodologia Foram selecionados, entre 2012 e 2013, 11 indivíduos não aparentados com diagnostico confirmado de megaureter primário e 2 irmãos gêmeos monozigóticos discordantes para a expressão do megaureter primário e os seus pais. Esses indivíduos foram submetidos a coleta de sangue periférico para extração de DNA. O DNA obtido foi quantificado e as amostras foram sequenciadas pela técnica whole exome na Universidade de Yale, EUA. Utilizou-se os escores Grantham, PolyPhen e Provean para avaliar o efeito deletério das mutações e o programa STRING, versão 9,1, para avaliar os processos biológicos. Este estudo seguiu as diretrizes da Declaração de Helsinki e foi aprovado pelo Comitê de Ética da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG). Resultado Foram identificadas 81 variações exclusivas do probando. Com o auxilio do programa STRING identificamos como de particular interesse as variações nos genes TBX3, GATA6, GATA1, DHH, ACVRL1 e SOX2. As variações identificadas nos genes REC8 e LDB3 foram comuns aos portadores de megaureter primário não aparentados. As variantes identificadas são inéditas nos bancos 1000 genome e NHLBI. Conclusões Até o momento, pouco se sabe a respeito dos mecanismos fisiopatológicos do megaureter primário. Com este estudo pudemos identificar variantes genicas como possíveis causas para o desenvolvimento megaureter primário.