

Trabalhos Científicos

Título: Estudo De Polimorfismos Da Via Upk3a E Suas Associações Com As Anomalias Congênicas Do Trato Urinário

Autores: KERLANE F. C. GOUVEIA; EDUARDO A. OLIVEIRA; MARIA CÂNDIDA VIANA; DEBORA M. MIRANDA; MARIANA A. VASCONCELOS; FERNANDA P. COSTA; IZABELLA REIS; LUIZA P. P. GOUVEIA; SIMONE BECHO; SAMIRA P. OI

Resumo: Objetivos. As anomalias renais estruturais podem surgir de defeitos na nefrogênese. Grande número de estudos suportam hipótese de que as Anomalias Congênicas do Trato Urinário (CAKUT) surgem a partir de anormalidades genéticas e fatores ambientais presentes antes e durante a gestação. O conhecimento da embriogênese renal permitiu o descobrimento de diversos genes envolvidos na formação do trato urinário, sendo identificados aqueles envolvidos nas principais etapas do desenvolvimento normal. Apesar dos esforços até hoje empenhados, pouco se influenciou na melhoria da qualidade de vida dos pacientes portadores das formas mais graves da doença. Estudo de novos genes candidados vêm surgindo, dentre eles UPK3A, GATA3 e LIF. Apesar de alguns estudos já demonstrarem suas participações no desenvolvimento renal, estas associações ainda precisam de reforços que as corroborem. O objetivo deste estudo foi avaliar possíveis associações de polimorfismos de alguns genes da via UPK3A e a sua susceptibilidade para CAKUT. Métodos: O estudo foi realizado com 538 voluntários, sendo grupo controle com 262 indivíduos saudáveis e grupo de casos com 276 pacientes pediátricos do ambulatório de CAKUT da UFMG. Utilizou-se o rs 1135360. Resultados: Nas análises de associação entre caso e controle, não foram encontradas correlação entre UPK3A e CAKUT geral ($p=0.01$) tampouco com os fenótipos Hidronefrose ($p=0.35$), Obstrução da Junção Ureteropélvica ($p=0.27$), Refluxo Vésico Ureteral ($p=0.54$); Válvula de Uretra Posterior ($p=0.55$) e Rim Displásico Multicístico ($p=0.81$). Conclusão: Apesar de evidência na literatura da associação de UPK3A com o CAKUT, esse estudo não confirmou esse achado.