



## Trabalhos Científicos

**Título:** Avaliação Do Polimorfismo -1082Ag No Gene Da Interleucina 10 Il-10) Em Indivíduos Com Síndrome De Down.

**Autores:** THIAGO LUIS DA SILVA ASSEMBLEIA (FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO); MARLON FRAGA MATTOS (FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO); PATRÍCIA MATOS BISELLI-CHICOTE (FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO); JOICE MATOS BISELLI-PÉRICO (Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” UNESP – São José do Rio Preto – SP); MARIANA FERNANDA DOS SANTOS (Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – FAMERP, São José do Rio Preto – SP); ANALICE ANDREOLI DA SILVA (- Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – FAMERP, São José do Rio Preto – SP); ENY MARIA GOLONI-BERTOLLO (FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO); ÉRIKA CRISTINA PAVARINO (FACULDADE DE MEDICINA DE SÃO JOSÉ DO RIO PRETO)

**Resumo:** OBJETIVO: Considerando que indivíduos com Síndrome de Down SD) apresentam alterações no sistema imunológico que resultam em frequência aumentada de infecções e doenças autoimunes, este estudo avaliou o polimorfismo -1082AG, na região promotora do gene da IL-10, em indivíduos com SD e sem a síndrome, visando identificar diferenças entre os grupos que possam estar relacionadas com manifestações clínicas da síndrome. MÉTODO: Foram avaliados 94 indivíduos com trissomia livre do cromossomo 21 e 95 indivíduos sem a síndrome grupo controle). O DNA foi extraído a partir de amostras de sangue periférico e a análise molecular para avaliação do polimorfismo foi realizada por meio da técnica de PCR-RFLP Reação em Cadeia da Polimerase – Polimorfismos de Comprimentos de Fragmentos de Restrição), utilizando-se a enzima MN11 para o reconhecimento do sítio polimórfico. O efeito do polimorfismo foi avaliado nos modelos codominante, dominante, recessivo, overdominante e aditivo pela ferramenta SNPStats. As frequências alélicas e genotípicas foram avaliadas pelos testes de Qui-quadrado e Fischer. RESULTADOS: A frequência do alelo polimórfico -1082G foi 0,36 no grupo caso e 0,29 no grupo controle  $P=0,17$ ). Não houve diferença significativa na distribuição genotípica entre os grupos  $P=0,41$ ). Também não foi observada associação entre o polimorfismo -1082AG e SD nos modelos genotípicos estudados codominante,  $P=0,43$ ; dominante,  $P=0,30$ ; recessivo,  $P=0,26$ ; overdominante,  $P=0,80$  e aditivo,  $P=0,20$  ). CONCLUSÃO: Não há evidências de associação entre o polimorfismo -1082AG e a SD na casuística avaliada. A avaliação de outros polimorfismos de interleucinas e a ampliação da casuística pode contribuir para a melhor compreensão do impacto desses polimorfismos no sistema imunológico de indivíduos com SD.