

X CAIC - Congresso Anual de Iniciação Científica
XIV ECIF - Encontro Científico da FAMERP
5ª Mostra das Ligas Acadêmicas

FENÓTIPOS E GENÓTIPOS DO SISTEMA LEWIS COMO FATORES DE RISCO PARA O DIABETES MELLITUS TIPO 1

Mariana Previato 1

Mariana Perez Borim¹, Antonio Carlos Pires², Marco Antonio Fernandes Dias², Raphael Del Royo Liberatore Junior³, Cinara Cássia Brandão de Mattos⁵, Luiz Carlos de Mattos⁵

¹Acadêmica de Medicina, Bolsista PIBIC-CNPq, ²Departamento de Medicina - FAMERP, ³Ambulatório de Endocrinologia Pediátrica – FUNFARME, ⁵Departamento de Biologia Molecular, FAMERP.

Objetivo: Comparar os fenótipos e genótipos do sistema Lewis no Diabetes Mellitus Tipo 1 (DM1).

Método: Foram selecionados pacientes com DM1 (n=81) e controles (n=150) pareados por sexo, origem geográfica e etnia, atendidos nos Ambulatórios de Endocrinologia Pediátrica e de Endocrinologia da FAMERP. Os fenótipos e genótipos Lewis (FUT2: G428A; FUT3: T212C, C314T) foram identificados por hemaglutinação e PCR-RFLP, respectivamente. Os testes χ^2 e exato de Fisher foram utilizados para comparar as proporções de fenótipos e genótipos entre pacientes e controles ($p < 0,05$). **Resultados:** As diferenças entre as frequências dos fenótipos de pacientes e controles foram estatisticamente significantes ($\chi^2 = 8,261$; DF: 2; $p = 0,016$), com Le(a-b-) sendo prevalente em pacientes ($\chi^2 = 6,166$; OR=2,434; CI 95%: 1.249-4.751; $p = 0,013$). As comparações dos fenótipos inferidos dos genótipos FUT2 e FUT3 não revelaram diferenças estatisticamente significantes para Le(a-b-) entre pacientes e controles (OR: 0,813, IC 95%: 0,242 – 2,730, $p = 0,972$). Discrepâncias em Le(a-b-) determinado por hemaglutinação e por PCR-RFLP (n=19/81 [23,4%] x 12/150 [8,0%], $p = 0,002$) foram elevadas. **Conclusões:** Os resultados mostram que o fenótipo eritrocitário Le(a-b-) está associado ao DM1 quando determinado por hemaglutinação, mas não quando inferido a partir da genotipagem FUT2 e FUT3. É possível que o DM1 module a expressão dos genes FUT2 e FUT3, elevando a frequência do fenótipo Le(a-b-) não genuíno em pacientes. A genotipagem FUT2 e FUT3 revela altos índices de discrepância fenótipo-genótipo. Portanto, a correta identificação do fenótipo Le(a-b-) por PCR-RFLP permite concluir que o sistema Lewis não constitui um fator genético de risco para o DM1. **Descritores:** diabetes mellitus tipo 1; sistema histo-sanguíneo Lewis, fenótipos, genótipos.

Fomento: PIBIC-CNPq. Instituição: FAMERP & HB-FUNFARME.