

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

POLIMORFISMOS MATERNOS NA VIA DO FOLATO E O NASCIMENTO DE INDIVÍDUOS COM A SÍNDROME DE DOWN

Samantha Pelichek Gonçalves

Daniella Balduino Victorino, Cristiani Cortez Mendes, Moacir Fernandes de Godoy, Eny Maria Goloni-Bertollo, Érika Cristina Pavarino

Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular (UPGEM)

Objetivo: Determinar, por meio de metanálise, se o nascimento de indivíduos com Síndrome de Down (SD) está associado à presença dos polimorfismos maternos MTHFR C677T e A1298C, envolvidos no metabolismo do folato, com base em evidências da literatura. **Métodos:** Os estudos publicados em inglês e anteriormente a abril de 2013 foram selecionados por meio de busca eletrônica no PUBMED, usando o critério (metilenotetrahidrofolato redutase ou MTHFR C677T ou A1298C) e (síndrome de Down ou Trissomia 21). Foram incluídos os estudos em que participaram mães de crianças com SD por trissomia livre do cromossomo 21 e mães-controle que tiveram filhos sem anormalidades genéticas relatadas. Os estudos que avaliaram mães de crianças com SD por translocação ou mosaicismo, relatos de caso, editoriais e artigos de revisão foram excluídos. A metanálise avaliou a associação entre cada polimorfismo e SD para frequência alélica, e para os modelos recessivo (portadores do alelo polimórfico em homozigose versus portadores em homo e heterozigose do alelo selvagem) e dominante (portadores do alelo polimórfico em homo e heterozigose versus portadores homozigotos do alelo selvagem). Os resultados foram expressos em odds ratio (OR) com intervalo de confiança de 95%. **Resultados:** Vinte e cinco estudos caso-controle foram selecionados contendo os polimorfismos MTHFR C677T e A1298C. A metanálise mostrou uma associação significativa entre MTHFR C677T e SD para o modelo dominante (random effects OR = 1,46 (IC 1,23-1,73), $P < 0,0001$). Heterogeneidade entre os estudos foi significativa ($Q = 43,45$, $I^2 = 45\%$, $P < 0,009$). O gráfico de funil simétrico e o teste de Egger ($P = 0,07$) sugeriu a falta de viés de publicação. Para o polimorfismo MTHFR A1298C, nenhuma associação foi verificada. **Conclusão:** Nossos resultados sugerem que o polimorfismo MTHFR C677T desempenha um papel significativo para a ocorrência da SD. **Descritores:** Síndrome de Down; Trissomia do 21; Metanálise; MTHFR C677T; MTHFR A1298C.

Fomento: Bolsa de Iniciação Científica PIBIC- CNPq (2012-2013).