

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

SÍNDROME DE DOWN: ANÁLISE CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICA E MOLECULAR EM SERVIÇO DE REFERÊNCIA DO SUDESTE DO BRASIL

Luciano Garcia Lourenção*

Ester Alves Augusto; Juliana Aquino Setino**; Isabela Guimarães Forte**;**

Érika Cristina

Pavarino; Eny Maria Goloni Bertollo****

* Departamento de Epidemiologia e Saúde Coletiva (DESC).

** Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular (UPGEM). Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP).

Objetivo: Descrever o perfil clínico, epidemiológico e molecular de portadores de SD, investigar se a presença dos polimorfismos MTHFR C677T, MTHFR A1298C, MTHFR T1317C, MTR A2756G, RFC1 A80G, MTRR A66G, TC2 C776G, TC2 A67G, CBS 844ins68, CBS T833C, BHMT G742A, MTHFD1 G1958A, DHFR del 19 pb e SHMT C1420T está associada a defeitos cardíacos congênitos, verificar se a presença desses polimorfismos nas mães está associada com defeitos cardíacos congênitos na prole com SD. **Métodos:** Estudo clínico epidemiológico e molecular, descritivo, realizado com portadores SD e suas mães, atendidos pelo Serviço de Genética da FAMERP no período de 2005 a 2013. **Resultados:** Houve prevalência do sexo masculino (54,4%) entre as crianças; as principais características fenotípicas foram: fendas palpebrais obliquas e rotação anômala das orelhas (>90%); face arredondada e/ou perfil achatado, ponte nasal baixa, braquicefalia, prega simiesca, ângulo da boca voltado para baixo, comprometimento da linguagem, hipotonia ao nascimento e micrognatia (>80%); epicanto, occipital achatado, pescoço curto, hipertelorismo, braquidactilia, mãos largas ($\geq 70\%$); mãos pequenas, distância aumentada entre hálux e artelho, pescoço curto, lóbulos ausentes ou hipoplásicos, cútis marmórea (> 60%); palato ogival, pés largos, hipotonia atual, pés pequenos e microcefalia (>50%). Observou-se alta prevalência de comunicação interatrial (CIA) (36,6%) e uma baixa prevalência de tetralogia de Fallot. O alelo polimórfico RFC1 80G aumentou o risco para CIA (OR = 7,92; CI = 1,21 – 51,84; P = 0,03). Também foi observado um número elevado de mães com mais de 35 anos; a maioria das mães não ingeriu ácido fólico antes da gestação. O alelo polimórfico materno BHMT 742A aumentou o risco de defeito do septo atrioventricular total (DSAVT) e de comunicação interventricular (CIV) em prole com SD. **Conclusão:** As características fenotípicas dos indivíduos com SD são determinadas pelas características populacionais e individuais; o polimorfismo RFC1 A80G está associado ao risco para CIA em indivíduos com SD; o polimorfismo materno BHMT G742A está associado ao risco para DSAVT e CIV em portadores de SD. **Palavras-Chave:** Síndrome de Down, folato, fenótipo, defeitos cardíacos congênitos.