

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

**ASSOCIAÇÃO ENTRE FATORES GENÉTICOS MATERNOS E CARDIOPATIAS
CONGÊNITAS NA PROLE COM SÍNDROME DE DOWN**

Juliana Aquino Setino 1

Cristiani Cortez Mendes 1, Joice Matos Biselli 2, Bruna Lancia Zampieri 1, Daniella Balduino Victorino 1, Eny Maria Goloni Bertollo 1, Érika Cristina Pavarino 1

1 Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular (UPGEM), Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP);

2 Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” (UNESP) - São José do Rio Preto (SP), Brasil.

Objetivo: Polimorfismos genéticos maternos que codificam enzimas envolvidas no metabolismo do folato estão associados com o desenvolvimento de defeitos cardíacos congênitos na prole com síndrome de Down (SD). Assim, este estudo investigou o possível efeito dos polimorfismos genéticos maternos 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 na ocorrência dos defeitos cardíacos congênitos na prole com SD. **Métodos:** O grupo estudado foi composto por 83 indivíduos com trissomia livre do cromossomo 21 e suas respectivas mães, atendidos pelo Serviço de Genética da FAMERP no período de 2005 a 2008. O grupo caso foi composto por indivíduos com SD e defeito cardíaco congênito isolado ou associado e o grupo controle por indivíduos com SD e ausência de cardiopatia. Foram analisados os prontuários médicos dos indivíduos com SD para a obtenção dos tipos de cardiopatia e as variáveis epidemiológicas maternas. As informações genotípicas maternas foram obtidas de banco de dados. A regressão logística foi utilizada para analisar a associação entre os polimorfismos e a presença de cardiopatia. **Resultados:** Foram encontrados 22 indivíduos com comunicação interatrial (CIA), 10 com comunicação interventricular (CIV), 10 com defeito do septo atrioventricular total (DSAVT) e 15 com persistência do canal arterial (PDA). Observou-se um número elevado (38,6%) de mães com mais de 35 anos; e 48,0% das mães não ingeriram 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. Os demais polimorfismos não foram associados com defeitos cardíacos congênitos. **Conclusão:** O polimorfismo materno BHMT G742A está associado ao risco para DSAVT e CIV em indivíduos com SD. **Descritores:** Síndrome de Down, polimorfismos maternos, folato, cardiopatias.

Bolsistas BIC 2012/2013