

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

**ASSOCIAÇÃO ENTRE O PERFIL MOLECULAR E DEFEITOS CARDÍACOS
CONGÊNITOS EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE DOWN**

Isabela Guimarães Forte

**Juliana Aquino Setino, Cristiani Cortez Mendes, Joice Matos Biselli, Bruna Lancia Zampieri,
Eny Maria Goloni Bertollo, Érika Cristina Pavarino**

Acadêmica de medicina da FAMERP

Objetivos: Polimorfismos em genes que codificam enzimas envolvidas no metabolismo do folato estão associados com o desenvolvimento de defeitos cardíacos congênitos, principal causa de morte nos primeiros anos de vida de indivíduos com síndrome de Down (SD). Assim, este estudo investigou a associação 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 em indivíduos com trissomia livre do 21 e a presença de defeitos cardíacos congênitos. **Métodos:** Foram analisados 86 prontuários de indivíduos com SD atendidos pelo Serviço de Genética da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto no período de 2005 a 2008. As variáveis clínico-epidemiológicas analisadas incluíram defeitos cardíacos congênitos, idade ao diagnóstico e sexo. 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. As informações genótípicas foram obtidas de banco de dados. A regressão logística foi utilizada para analisar a associação entre os polimorfismos e a presença de cardiopatia. Resultados: O grupo foi composto por 40 indivíduos do sexo feminino e 46, do sexo masculino e, do total, 39 pacientes foram diagnosticados com cardiopatia. A faixa etária predominante no momento do diagnóstico foi de 0-6 meses. 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). O alelo polimórfico RFC1 80G foi associado à presença de CIA (OR = 7,92; CI = 1,21–51,84; P = 0,03). Os demais polimorfismos não foram associados com defeitos cardíacos congênitos. **Conclusão:** O polimorfismo RFC1 A80G está associado ao risco para CIA em indivíduos com SD. **Descritores:** Síndrome de Down, polimorfismos genéticos, folato, cardiopatias

Fomento: Programa Institucional de Bolsas de Iniciação Científica (PIBIC/CNPq 2012-2013).
Bolsista PIBIC 2012/2013