



POLIMORFISMO TYMS 1494DEL6 E METABÓLITOS DA VIA DO FOLATO EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE DOWN

Remo de Santana de Tomi¹, Cristiani Cortez Mendes¹, Joice Matos Biselli-Périco², Bruna Lancia Zampieri¹, Marcos Nogueira Eberlin³, Maria Francesca Riccio³, Hélio Vannucchi⁴, Valdemir Melechco Carvalho⁵, Eny Maria Goloni-Bertollo¹, Érika Cristina Pavarino¹

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

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

³Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Laboratório ThoMSon, Campinas, São Paulo.

⁴Universidade de São Paulo (USP), Laboratório de Nutrição, Ribeirão Preto, São Paulo.

⁵Fleury Medicina e Saúde, São Paulo, São Paulo.

Introdução: Indivíduos com síndrome de Down (SD) apresentam concentração reduzida de homocisteína (Hcy) plasmática, refletindo uma deficiência funcional de folato devido à expressão elevada do gene Cistationina β -sintase; (CBS), presente em triplicata em nesses indivíduos. Além disso, polimorfismos em genes que codificam enzimas envolvidas no metabolismo do folato têm sido associados à etiologia da síndrome de Down. **Objetivo:** O objetivo desse estudo foi avaliar a contribuição do polimorfismo TYMS 1494del6 na determinação das concentrações de folato sérico, homocisteína e ácido metilmalônico (MMA) plasmáticos em indivíduos com síndrome de Down. **Casuística e Métodos:** O grupo de estudo foi constituído por 90 indivíduos com trissomia livre do cromossomo 21 provenientes do Serviço de Genética da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto. A análise molecular do polimorfismo foi realizada por meio da técnica de PCR-RFLP (Reação em Cadeia da Polimerase – Polimorfismos de Comprimentos de Fragmentos de Restrição). O folato sérico foi quantificado por quimioluminescência e a homocisteína e ácido metilmalônico plasmáticos, pela técnica de cromatografia líquida/espectrometria de massas sequencial. O teste de equilíbrio de Hardy-Weinberg foi realizado por meio de Qui-quadrado e a associação entre o polimorfismo e as concentrações de metabólitos foi analisada pela regressão linear. **Resultados:** A média de folato, homocisteína e ácido metilmalônico foram $19,56 \pm 11,65$ ng/mL, $5,82 \pm 3,24$ mmol/L e $0,54 \pm 0,81$ mmol/L, respectivamente. As frequências genotípicas estavam em equilíbrio de Hady-Weinberg e a avaliação do impacto do polimorfismo nas concentrações de metabólitos não mostrou diferença significativa ($P > 0,05$). **Conclusão:** Não há evidência de associação entre o polimorfismo TYMS 1494del6 e as concentrações folato, homocisteína e ácido metilmalônico na casuística estudada.

Descritores: Síndrome de Down, Polimorfismo genético, Homocisteína.

Financiamento: Bolsista BIC/FAMERP

Arquivos de Ciências da Saúde, Supl. 1, 2014. ISSN 1807-1325/ e-ISSN 2318-3691