



## BIOMARCADORES RELACIONADOS COM A INTEGRIDADE VASCULAR E PROGRESSÃO DA DOENÇA RENAL POLICÍSTICA AUTOSSÔMICA DOMINANTE

**Antônio Soares Souza<sup>1</sup>, Denise Poltronieri Martins<sup>2</sup>, Mariana Albertinazzi Souza<sup>3</sup>, Dorotéia Rossi Silva Souza<sup>1</sup>, Heloísa Cristina Caldas<sup>1</sup>, Mário Abbud Filho<sup>1</sup>.**

<sup>1</sup>Professor Doutor da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto- FAMERP

<sup>2</sup>Mestranda no Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto- FAMERP

<sup>3</sup>Acadêmica do curso de Medicina da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto- FAMERP

**Introdução:** A doença renal policística autossômica dominante (DRPAD) é caracterizada pela presença de cistos renais em qualquer porção do néfron, com influência de fatores genéticos. **Objetivos:** Avaliar a associação de variantes genéticas para fator de crescimento endotelial vascular (VEGF-C936T) e óxido nítrico sintase endotelial (eNOS-G894T) no desenvolvimento e progressão de doença renal policística autossômica dominante. **Casuística e Métodos:** Foram estudados 318 indivíduos distribuídos em dois grupos G1 – 73 pacientes com diagnóstico de doença renal policística autossômica dominante; G2 – 245 indivíduos sem a doença (controles). Todos foram submetidos à coleta de amostra de sangue periférico para extração de DNA e análise dos referidos polimorfismos por reação em cadeia da polimerase/polimorfismo de tamanho do fragmento de restrição (PCR/RFLP). Os dados foram analisados estatisticamente, com nível de significância para valor  $p < 0,05$ . **Resultados:** Para crescimento endotelial vascular-C936T prevaleceu o genótipo homozigoto selvagem (C/C) em G1 e G2 (78%, para ambos), assim como o alelo C (0,89, para ambos;  $P=0,983$ ). Para eNOS-G894T destacou-se o genótipo G/T em G1 (87%) e G2 (97%), e o alelo T em ambos os grupos (0,55 e 0,51, respectivamente;  $P=0,443$ ). No modelo recessivo (T/T versus G/T+G/G), T/T prevaleceu em G1(12% versus G2=3%;  $P=0,003$ ), enquanto o heterozigoto destacou-se em G2 (97% versus G1=87%;  $P=0,001$ ). Não houve relação entre os referidos polimorfismos e os níveis de creatinina, assim como com a progressão da doença. **Conclusão:** eNOS, com reconhecido papel vaso dilatador, parece associar-se à doença renal policística autossômica dominante, tendo em vista que o genótipo homozigoto mutante (eNOS-G894T) destaca-se nos pacientes, no entanto, sem relação com níveis de creatinina e progressão da nefropatia, também para crescimento endotelial vascular-C936T. Estudos prospectivos e casuísticas mais numerosas, incluindo familiares, tornam-se necessários para esclarecer a influência de crescimento endotelial vascular e eNOS na doença renal policística autossômica dominante.

**Descritores:** Polimorfismos genéticos; VEGF; eNOS; Doença renal.

**Financiamento:** BAP/FAMERP