

Polimorfismo -283T→C do gene *DNA metiltransferase 3B (DNMT3B)*: risco materno para síndrome de Down e metabolismo do folato

Aline M Z A Raimundo¹; Cristiani C Mendes²; Bruna L Zampieri³; Joice M Biselli³; Eny M Goloni-Bertollo⁴; Érika C Pavarino-Bertelli⁴

¹Acadêmica de Medicina - Bolsista de Iniciação Científica (PIBIC-CNPq 2010/2011); ²Mestranda - Ciências da Saúde; ³Doutoranda - Ciências da Saúde; ⁴Professora Livre Docente - Departamento de Biologia Molecular. UPGEM, Faculdade de Medicina de São José do Rio - FAMERP.

Fonte de financiamento: Bolsa de Iniciação Científica (PIBIC-CNPq 2010/2011), CNPq, FAPESP, CAPES. Apoio: FAMERP/FUNFARME, Equipe Ding-Down.

Introdução: A síndrome de Down (SD), em 90% dos casos, é resultante da não-disjunção cromossômica durante a meiose materna. O metabolismo do folato desempenha um papel importante na manutenção da metilação do DNA, além de ser responsável pela síntese de S-adenosilmetionina (SAM), o maior doador de grupos metil para reações de metilação do DNA. As enzimas DNA metiltransferases (DNMTs) catalisam a transferência do grupo metil, e polimorfismos no gene *DNMT3B* podem influenciar a atividade da enzima DNMT3B na metilação do DNA. Estudos mostram que polimorfismos que interferem no metabolismo do folato estão relacionados ao risco materno para a SD. **Objetivo:** Avaliar a influência do polimorfismo genético *DNMT3B* -283T→C, envolvido no metabolismo do folato, na modulação do risco materno para a SD. **Métodos:** Serão avaliadas 90 mães de indivíduos com SD (grupo caso) e 100 mulheres com filhos sem a síndrome (grupo controle). A análise molecular do polimorfismo *DNMT3B* -283T→C será realizada por meio da Reação em Cadeia da Polimerase - Polimorfismos de Comprimentos de Fragmentos de Restrição (PCR-RFLP), utilizando a enzima de restrição *BanI*. Os produtos de PCR serão submetidos a gel de poliacrilamida 6%. Os dados serão analisados por meio do teste da razão de máxima verossimilhança, regressão logística e teste Qui-quadrado. **Resultados Esperados:** Espera-se identificar a contribuição do polimorfismo DNMT3B -283T→C no risco materno para SD.