

## 223. POLIMORFISMO -283T&#8594;C DO GENE DNA METILTRANSFERASE 3B (DNMT3B) E RISCO MATERNO PARA SÍNDROME DE DOWN

Aline M Z A Raimundo<sup>1</sup>; Cristiani C Mendes<sup>2</sup>; Bruna L Zampieri<sup>2</sup>; Joice M Biselli<sup>2</sup>; Renato Haddad<sup>3</sup>; Maria F R Fonseca<sup>3</sup>; Marcos N Eberlin<sup>3</sup>; Helio Vannucchi<sup>4</sup>; Valdemir M Carvalho<sup>5</sup>; Eny M Goloni-Bertollo<sup>2</sup>; Érika C Pavarino<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Acadêmica do Curso de Medicina da FAMERP; <sup>2</sup>Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular (UPGEM) da FAMERP; <sup>3</sup>Laboratório Thomson de Espectrometria de Massas - Universidade Estadual de Campinas – UNICAMP; <sup>4</sup>Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP; <sup>5</sup>Fleury Medicina e Saúde, SP

Financiamento: PIBIC - CNPQ/FAMERP

**Introdução:** A síndrome de Down (SD) resulta de falhas na segregação cromossômica durante a meiose materna em cerca de 90% dos casos. Estudos mostram que polimorfismos em genes envolvidos no metabolismo do folato podem modular o risco materno para a SD. **Objetivos:** Investigar a contribuição do polimorfismo DNMT3B -283T&#8594;C na modulação do risco materno para a SD. Avaliou-se também a influência do polimorfismo DNMT3B -149C&#8594;T no risco materno para a SD e a associação entre os polimorfismos do gene DNMT3B e as concentrações de folato, homocisteína (Hcy) e ácido metilmalônico (MMA). **Métodos:** Foram analisadas 104 mães de indivíduos com trissomia livre do cromossomo 21 e 185 mães de indivíduos sem a síndrome. A genotipagem dos polimorfismos DNMT3B -283T&#8594;C e DNMT3B -149C&#8594;T foram realizadas por meio da Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) em tempo real. A quantificação de folato foi realizada por quimioluminescência, e a Hcy e o MMA foram determinados por cromatografia líquida / espectrometria de massas sequencial em colaboração com outras instituições. **Resultados:** Os genótipos combinados DNMT3B -149TT/-283TC foram associados com o aumento do risco materno para a SD (OR = 4,61; IC 95% = 1,35 – 15,79; P = 0,02) e concentração elevada de folato foi observada em mães com os genótipos combinados DNMT3B -149CT/-283CC em relação aos demais genótipos combinados (P = 0,03). **Conclusões:** Polimorfismos no gene DNMT3B modulam o risco materno para a SD e as concentrações de folato na população estudada.