

224. POLIMORFISMO -579G<#8594;T DO GENE DNA METILTRANSFERASE 3B (DNMT3B) E RISCO MATERNO PARA SÍNDROME DE DOWN

Patricia Y Barbosa^{1,2}; Cristiani C Mendes²; Bruna L Zampieri²; Joice M Biselli²; Eny M Goloni-Bertollo²; Érika C Pavarino²

¹Acadêmica do Curso de Medicina da FAMERP; ²Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular (UPGEM) da FAMERP

Financiamento: PIBIC - CNPQ/FAMERP

Introdução: A síndrome de Down (SD) é a cromossomopatia humana mais frequente e estudos sugerem que a ocorrência dessa síndrome, independente da idade materna, está relacionada à hipometilação do DNA como consequência do metabolismo anormal do folato. Essa via metabólica é 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. **Objetivo:** Investigar o polimorfismo DNMT3B -579G<#8594;T como fator de risco materno para 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 -579G<#8594;T será realizada por meio da técnica de Discriminação Alélica por Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) em Tempo Real. Os dados serão analisados por meio do teste da razão de máxima verossimilhança, regressão logística e teste Qui-quadrado. **Resultado esperado:** Espera-se identificar a contribuição do polimorfismo DNMT3B -579G<#8594;T no risco materno para SD.