

225. POLIMORFISMO DE REPETIÇÃO DE 28 PARES DE BASE DO GENE TIMIDILATO SINTASE (TS) E RISCO MATERNO PARA SÍNDROME DE DOWN

Tatiane E A Fernandes^{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 caracterizada pela trissomia livre do cromossomo 21, resultante de falhas na segregação cromossômica durante a meiose materna, em cerca de 90% dos casos. Estudos sugerem que, independente da idade materna, a SD está relacionada ao metabolismo anormal do folato como consequência de polimorfismos em genes envolvidos nesta via metabólica. A enzima Timidilato sintase (TS) catalisa a conversão de deoxiuridina monofosfato (dUMP) em deoxitimidina monofosfato (dTMP), utilizando o 5,10-metilenotetrahidrofolato como doador de grupos metil, que são importantes para a manutenção da heterocromatina e estabilidade dos cromossomos durante as divisões celulares. O gene TS apresenta um polimorfismo de repetição em tandem de 28 pares de base (pb) na região promotora e estudo mostra que a quantidade de repetições afeta a expressão gênica. **Objetivo:** Avaliar a contribuição do polimorfismo TS repetição de 28 pb, envolvido no metabolismo do folato, na modulação do risco materno para a SD. **Métodos:** O grupo caso será composto por 90 mães de indivíduos com SD e o grupo controle por 100 mulheres com filhos sem a síndrome. A análise molecular do polimorfismo do gene TS será realizada por meio da Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) por diferença de tamanho de fragmentos. 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 TS repetição de 28 pb no risco materno para SD.