

30. POLIMORFISMO -149C#8594;T DO GENE DNA METILTRANSFERASE 3B (DNMT3B): RISCO MATERNO PARA SÍNDROME DE DOWN E METABOLISMO DO FOLATO

Thiago L A Fernandes^{1,2}; Cristiani C Mendes²; Bruna L Zampieri²; Joice M Biselli²; Renato Haddad³; Maria F R Fonseca³; Marcos N Eberlin³; Helio Vannucchi⁴; Valdemir M Carvalho⁵; Eny M Goloni-Bertollo²; Érika C Pavarino²

¹Acadêmico de Ciências Biológicas - UNESP; ²Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular (UPGEM) da FAMERP; ³Laboratório Thomson de Espectrometria de Massas UNICAMP; ⁴Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo; ⁵Fleury Medicina e Saúde, São Paulo

Financiamento: IC-CNPq

Introdução: A síndrome de Down (SD) é a cromossomopatia humana mais freqüente e em 90% dos casos é atribuída a trissomia livre do cromossomo 21 resultante da não-disjunção meiótica. Embora os fatores de risco para não-disjunção meiótica ainda não estejam bem esclarecidos, estudos mostram que o metabolismo anormal do folato pode resultar em hipometilação do DNA e, conseqüentemente, em não-disjunção cromossômica. É possível que polimorfismos em genes que participam do metabolismo do folato possam exercer influência no risco materno para SD, como o gene DNA metiltransferase 3B (DNMT3B) que é essencial para a metilação do DNA. **Objetivos:** Avaliar a influência do polimorfismo DNMT3B -149C#8594;T, envolvido no metabolismo do folato, e das concentrações de folato sérico, homocisteína (Hcy) e ácido metilmalônico (MMA) plasmáticos no risco materno para SD. **Métodos:** O grupo caso foi constituído por 84 mães de indivíduos com trissomia livre do cromossomo 21 e o grupo controle por 177 mulheres com filhos sem a síndrome. A genotipagem do polimorfismo DNMT3B -149C#8594;T foi realizada 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.