

## ANÁLISE DO POLIMORFISMO DNA METILTRANSFERASE 3B (*DNMT3B*) - 579G>T NO RISCO MATERNO PARA SÍNDROME DE DOWN

Patrícia Yumi Barbosa<sup>1</sup>; Alex Dorta<sup>2</sup>; Cristiani Cortez Mendes<sup>3</sup>; Bruna Lancia Zampieri<sup>3</sup>; Joice Matos Biselli<sup>4</sup>; Eny Maria Goloni-Bertollo<sup>5</sup>; Érika Cristina Pavarino<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Acadêmica do Curso de Medicina, Bolsista PIBIC-CNPq 2011/2012; <sup>2</sup>Acadêmico do Curso de Enfermagem, Bolsista IC-CNPq 2011/2012; <sup>3</sup>Doutoranda em Ciências da Saúde; <sup>4</sup>Doutora em Ciências da Saúde; <sup>5</sup>Profa. Adjunto do Depto. de Biologia Molecular; Unidade de Pesquisa em Genética e Biologia Molecular - UPGEM, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - FAMERP.

**Fonte de financiamento:** PIBIC/CNPq 2011-2012, FAPESP, CAPES. **Apoio:** FAMERP/FUNFARME, Equipe Ding-Down.

**Introdução:** A síndrome de Down (SD) é frequentemente associada à idade materna avançada. Entretanto, estudos recentes mostram significativa ocorrência desta cromossomopatia em crianças de mães jovens. Tal fato estimulou pesquisas sobre outros fatores relacionados à etiologia da SD. 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 manutenção da metilação da heterocromatina pericentromérica. **Objetivo:** Este estudo teve o objetivo de analisar a contribuição do polimorfismo *DNMT3B* -579G>T, envolvido no metabolismo do folato, na modulação do risco materno para a SD. **Métodos:** O grupo caso foi constituído por 94 mães de indivíduos com trissomia livre do cromossomo 21 (média de idade = 35,2 ± 9,4) e o grupo controle por 181 mulheres com filhos sem a síndrome (média de idade = 41,9 ± 8,9). A genotipagem do polimorfismo *DNMT3B* -579G>T foi realizada por meio de PCR-RFLP (Reação em Cadeia da Polimerase – Polimorfismos de Comprimentos de Fragmentos de Restrição). O teste do Qui-quadrado foi utilizado para determinar o equilíbrio de Hardy-Weinberg e as frequências genotípicas foram comparadas pelo teste de máxima verossimilhança. O risco materno foi avaliado pelo teste de regressão logística. **Resultados:** O polimorfismo *DNMT3B* -579G>T apresentou-se em equilíbrio de Hardy-Weinberg no grupo caso ( $\chi^2 = 0,16$ ;  $P = 0,69$ ) e em desequilíbrio no grupo controle ( $\chi^2 = 5,74$ ;  $P = 0,02$ ). As frequências genotípicas não diferiram entre os grupos ( $P = 0,51$ ). A análise de regressão logística mostrou que o polimorfismo *DNMT3B* -579G>T não está associado com o risco materno para a SD ( $P > 0,05$ ). **Conclusão:** O polimorfismo *DNMT3B* -579G>T não é um fator de risco materno para SD na casuística estudada.