

INVESTIGAÇÃO DA EXPRESSÃO DE GENES ENVOLVIDOS NA RESPOSTA INFLAMATÓRIA EM CRIANÇAS COM SÍNDROME DE DOWN

Cláudia Regina dos Santos Silva¹; Joice Mattos Biselli²; Bruna Lancia Zampieri³; Eny Maria Goloni-Bertollo⁴; Érika Cristina Pavarino⁴

¹Mestranda em Ciências da Saúde; ²Doutora em Ciências da Saúde; ³Doutoranda em Ciências da Saúde; ⁴Professora 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: CAPES; CNPq, FAPESP. **Apoio:** FAMERP/FUNFARME, Equipe Ding-Down

Introdução: Indivíduos com síndrome de Down (SD) apresentam alterações do sistema imunológico que resultam em frequência aumentada de infecções e doenças auto-imunes. Como várias delas tem a inflamação um fator de implicação comum, surge o desafio de entender a relação entre genética e inflamação, com base na resposta imune. **Objetivo:** Investigar o padrão de expressão de genes envolvidos na resposta inflamatória em crianças com SD e em crianças sem a síndrome, visando identificar diferenças entre os grupos que possam estar relacionadas com manifestações clínicas em indivíduos com a síndrome. **Métodos:** Coleta de sangue periférico, extração de RNA total, quantificação do RNA por *NanoDrop 1000 (Thermo Scientific)* e análise da integridade no *Agilent 2100 Bioanalyzer (Agilent Technologies)*. As crianças com SD foram provenientes do Serviço Ambulatorial de Genética e do Serviço Ambulatorial de Pediatria em Síndrome de Down do Hospital de Base (HB) e as crianças sem a síndrome do Serviço Ambulatorial de Pediatria e da creche da Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” (UNESP), campus de São José do Rio Preto. Os critérios de inclusão para ambos os grupos foram: idade entre dois e seis anos, ausência de manifestações clínicas sugestivas de infecção aguda e/ou uso de antibiótico até dez dias antes da data da coleta e ausência de infecção crônica (bronquite, asma e pneumonias de repetição). **Resultados preliminares:** Foram extraídas amostras de sangue de 6 crianças com SD (grupo caso) e 6 crianças sem a síndrome (grupo controle). No momento da coleta da amostra de sangue periférico para análise molecular, uma amostra de sangue foi encaminhada ao Laboratório Central do HB para realização de hemograma. Segundo os exames de hemograma, o grupo de crianças com SD apresentou média de leucócitos ($P=0,002$) e de linfócitos típicos ($P<0,0001$) significativamente menor em relação ao grupo controle. A concentração das amostras de RNA total foi ajustada para 100 ng/ μ L e o grau de pureza foi determinado por meio da razão de densidade óptica (OD) 260/280nm. A amostra foi considerada pura quando esta relação apresentou-se entre 1.7 e 2.1 e, todas as amostras mostraram-se dentro deste intervalo. Em relação à qualidade das amostras, todas apresentaram valor de RIN (*RNA Integrity Number*) $\geq 5,0$, conforme recomendado pela literatura. **Conclusão:** As amostras apresentam integridade ideal para a análise subsequente por meio da PCR em Tempo Real que envolverá a investigação de genes envolvidos no sistema imunológico e no processo inflamatório. Espera-se encontrar diferenças na expressão gênica entre os grupos caso e controle.