

PREVALÊNCIA DOS POLIMORFISMOS C677T E A1298C DO GENE DA METILENOTETRAHIDROFOLATO REDUTASE (MTHFR) EM MULHERES JUDIAS ASHKENAZI DE PORTO ALEGRE

ISABEL CRISTINA BANDEIRA DA SILVA; RAQUEL SANTOS DE ALMEIDA; TAIANA VALENTE TUBINO; JULIANA BECKER; ELEONORA SOUZA DIAS; ANA CRISTINA BITTELBRUNN; CARLOS HENRIQUE MENKE; TÊMIS MARIA FÉLIX; SANDRA LEISTNER SEGAL

Nas últimas décadas, a identificação de fontes de susceptibilidade genética ao câncer são bastante estudadas. A variação de genes para metilenotetrahidrofolato redutase podem alterar os níveis de metilação do DNA e influenciar no câncer de mama. Duas variantes, C677T e A1298C, foram descritas para o gene MTHFR e associadas com uma atividade enzimática reduzida e alteração da distribuição de folato. Uma alteração dessas pode ter efeito na resposta de células malignas e não-malignas. Os judeus Ashkenazi são propensos a doenças genéticas, devido a um Bottleneck ocorrido nos últimos milênios. O objetivo deste estudo é avaliar a frequência dos polimorfismos de MTHFR em judeus Ashkenazi da região de Porto Alegre, Brasil e comparar com a frequência obtida em um grupo controle de doadores saudáveis do Banco de Sangue do HCPA. O banco de DNA de interesse constitui-se de 255 amostras de mulheres judias Ashkenazi. As regiões de interesse do gene da MTHFR foram amplificadas por PCR e, para identificação dos polimorfismos, foram feitas clivagens do produto de PCR com enzimas de restrição específicas. Até o momento obteve-se 255 resultados da amostra de judias e 105 controles. Para o polimorfismo C677T no grupo controle encontrou-se 43%CC, 42%CT e 15% TT contra 30%CC, 47%CT e 22%TT nas judias. Os resultados para A1298C foram 49%AA, 43%AC, 7%CC (judias) e 64%AA, 31%AC, 5%CC para controles. A análise final irá incluir o grupo controle completo, com 255 amostras de mulheres saudáveis para realizar comparação das frequências alélicas e genotípicas. Este trabalho faz parte de um projeto que engloba a análise dos genes BRCA1, BRCA2 e TP53. Uma análise conjunta será de fundamental importância para a caracterização da amostra e comparação com resultados da literatura.