

ESTUDO DA ASSOCIAÇÃO DO POLIMORFISMO RS1893217 (C/T) NO GENE PTPN2 E O DIABETE MELLITUS TIPO 1 (DM1)

JAKELINE RHEINHEIMER; ANA PAULA BOUÇAS, TAÍS S. ASSMANN, LUÍS H. CANANI, DAISY CRISPIM

Introdução: O diabetes mellitus tipo 1 (DM1) é caracterizado por uma grave deficiência de insulina resultante da destruição crônica e progressiva das células-beta pelo sistema imune. O gene PTPN2 codifica uma proteína tirosina fosfatase que tem um importante papel na desfosforilação e consequente desativação de fatores de transcrição associados a apoptose das células-beta. Um estudo recente identificou uma associação entre o polimorfismo rs1893217 (C/T) no gene PTPN2 e risco aumentado para DM1. Objetivo: Avaliar se o polimorfismo rs1893217 (C/T) está associado com DM1 e/ou com suas características clínicas e laboratoriais. Métodos: Foram analisados 332 pacientes com DM1 (casos) e 257 indivíduos não-diabéticos (controles). Após assinarem o termo de consentimento livre e esclarecido, os pacientes passaram por uma avaliação clínica e laboratorial padrão. A genotipagem do polimorfismo foi feita pela técnica de discriminação alélica por PCR em tempo real. Para o cálculo do equilíbrio de Hardy-Weinberg e para as comparações das frequências entre os grupos foi utilizado o teste χ^2 . Resultados e Conclusão: As frequências genotípicas estão em equilíbrio de Hardy-Weinberg ($p > 0,05$). Não foram observadas diferenças significativas nas frequências genotípicas ($p = 0,085$) do polimorfismo rs1893217 (C/T) entre casos e controles. A frequência do alelo C foi maior no grupo de pacientes com DM1 do que em não-diabéticos (15,8% vs. 11,6%, respectivamente), contudo o valor de p não atingiu significância estatística ($p = 0,052$). Indivíduos com genótipo C/C apresentaram uma maior idade de diagnóstico do que portadores do alelo T ($26,8 \pm 10,9$ anos vs. $16,2 \pm 9,4$; $p = 0,014$). Nossos resultados preliminares sugerem que o polimorfismo rs1893217 (C/T) pode estar associado com DM1 na nossa população.