

O polimorfismo +49 A>G no gene da CTLA-4 e o risco de desenvolvimento de inibidores em pacientes hemofílicos A graves

Pacientes acometidos pela hemofilia A, uma doença hereditária ligada ao cromossomo X, apresentam uma deficiência quantitativa e/ou qualitativa da produção de Fator VIII. O tratamento destes pacientes é comumente realizado com infusões de Fator VIII exógeno. Porém, aproximadamente 30% dos pacientes hemofílicos A graves (Fator VIII < 1 u/dl) desenvolvem anticorpos, chamados inibidores, contra o fator infundido. O desenvolvimento dos inibidores é uma resposta imune multifatorial complexa, envolvendo fatores de risco genéticos e ambientais. A CTLA-4 é uma proteína encontrada em linfócitos T que desempenha função regulatória no sistema imune. Este trabalho tem por objetivo verificar se há associação entre o polimorfismo +49 A>G do gene da CTLA-4 e o desenvolvimento de inibidores em hemofílicos A graves. Foram investigados 149 hemofílicos A graves, dos quais 45 apresentavam inibidor. Os genótipos foram obtidos utilizando-se a técnica de PCR/RFLP, seguido de clivagem com a enzima de restrição *Eco 9II*. As frequências foram comparadas pelo teste qui quadrado. A amostra encontra-se em equilíbrio de Hardy-Weinberg. As frequências alélicas nos grupos com e sem inibidor foram, +49A = 0,40 e 0,405, +49G = 0,60 e 0,595, respectivamente. As diferenças observadas nas frequências alélicas entre os dois grupos não foram estatisticamente significativas. Assim, nossos estudos indicam ausência de associação entre esse polimorfismo e o desenvolvimento de inibidores, corroborando com trabalhos publicados anteriormente.

Apoio financeiro: BIC-UFRGS e Pronex.