

O Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) é um dos transtornos psiquiátricos mais comuns encontrados em crianças e adolescentes, afetando cerca de 5% das crianças em idade escolar em diferentes países e culturas. Quanto à etiologia, o TDAH é considerado uma doença complexa, com herdabilidade estimada em torno de 76%. É amplamente aceito que a manifestação do fenótipo é devida a diversos genes de pequeno efeito que interagem tanto entre si como com o ambiente. Considerando-se as evidências neurobiológicas, genes que codificam componentes do sistema dopaminérgico são os principais candidatos para estudos moleculares dessa patologia, principalmente o gene que codifica o receptor D4 de dopamina, *DRD4*. Existem diversos estudos que o definem como gene de suscetibilidade ao transtorno, incluindo meta-análises. Estudos anteriores do nosso grupo, utilizando amostras coletadas no Programa de Déficit de Atenção e Hiperatividade do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (ProDAH-HCPA), evidenciaram associação entre o polimorfismo de número variável de repetições em tandem (VNTR) de 48pb presente no éxon 3 desse gene e o TDAH na população gaúcha. Visando ampliar o conhecimento sobre a etiologia do TDAH no Brasil, o presente projeto tem como objetivo investigar o mesmo polimorfismo em uma amostra proveniente do Rio de Janeiro. A amostra será composta por 100 casos de TDAH, um irmão, com TDAH ou não, e os pais biológicos. O diagnóstico seguiu as diretrizes do DSM-IV. Até o momento, 83 famílias foram genotipadas para o VNTR através da reação em cadeia da polimerase (PCR). A hipótese de associação foi verificada por um método baseado em famílias, através do programa FBAT. As frequências alélicas foram de 0,634 para o alelo de 4 repetições (4R), 0,222 para o alelo 7R, 0,103 para o alelo 2R e 0,041 para os demais alelos. As frequências genotípicas (não apresentadas) encontram-se em Equilíbrio de Hardy-Weinberg. O teste baseado em famílias não evidenciou transmissão preferencial de alelos dos pais para os probandos (valores de *P* entre 0,446 e 1). Apesar do resultado negativo, não é possível excluir a participação desse gene na etiologia do TDAH nessa população. As análises aqui apresentadas são preliminares e, assim que a genotipagem estiver completa, será possível reanalisar esses dados quanto à transmissão familiar e possíveis associações entre esse polimorfismo e endofenótipos do transtorno.