

Bioquímica, Fisiologia e Genética Clínica

GENES KIR E LIGANTES HLA DE CLASSE I EM DOENÇA DE GAUCHER

Alícia Dorneles Dornelles, Filippo Pinto e Vairo, Pamela Portela da Silva, Patrícia Hartstein Salim, Mariana de Sampaio Leite Jobim Wilson, Cristina Brinckmann Oliveira Netto, Suzana Doneda Mittelstadt, Luiz Fernando Jobim, Ida Vanessa Doederlein Schwartz

Introdução: A doença de Gaucher (DG) é causada pela atividade diminuída da enzima lisossomal glicocerebrosidase, causando seu acúmulo no interior das células e a estimulação crônica do sistema imune. As células natural killer (NK) possuem importante função na resposta imune, e sua atividade está comprometida na DG. Receptores imunoglobulina-like das células NK (KIR) regulam a atividade dessas células através da interação com moléculas do antígeno leucocitário humano (HLA) de classe I nas células alvo. **Objetivos:** Analisar a variabilidade dos genes KIR em uma amostra de pacientes com DG acompanhados no Centro de Referência em DG do Rio Grande do Sul, comparar com a dos controles e buscar associações entre as variantes e as manifestações clínicas. **Métodos:** Trinta e um pacientes com DG (24 leves, 4 moderados, 3 graves) foram analisados e comparados a 250 controles saudáveis quanto a frequência dos genes HLA e KIR.

Resultados/Discussão: Não houve diferença significativa entre os grupos na frequência das variantes de KIR/HLA. A idade de início dos sintomas teve associação com KIR2DL2 e KIR2DS2 em combinação com o ligante HLA-C1 ($p=0.038$). Pacientes que apresentavam a variável HLA-C2 pareceram ter mais bandas mono e policlonais na eletroforese de proteínas ($p=0.007$, OR 21.3). **Conclusão:** Nossos dados sugerem possível associação entre as variantes KIR/HLA e essa condição. Estudos adicionais das variantes KIR/HLA são necessários, uma vez que parecem ser um fator modificador de fenótipo em DG. Apoio: SES-RS, FAPERGS, HCPA.