

P 1252**Investigação da associação entre o polimorfismo rs1175527 (C/G) no gene BACH2 e o diabetes mellitus tipo 1 (DM1)**

Cristine Dieter; Natália Emerim Lemos; Taís S. Assmann; Guilherme C. K. Duarte; Natali S. Cardoso; Liana Paula Abreu da Silva; Luiza Emy Dorfman; Andrea Carla Bauer; Daisy Crispim - HCPA

Introdução: O diabetes mellitus tipo 1 (DM1) é responsável por aproximadamente 10% de todos os casos de diabetes e é causado pela destruição autoimune das células beta pancreáticas, levando a dependência de insulina para a sobrevivência dos pacientes. Sabe-se que o DM1 é uma doença multifatorial, sendo necessários fatores genéticos e ambientais para o seu desenvolvimento. Estudos de genome-wide association (GWA) relacionaram aproximadamente 50 loci com risco para DM1. A maioria destes atua no sistema imune e explica 80% da herdabilidade da doença. Dentre os novos genes candidatos está o BACH2, o qual codifica um fator de transcrição que age na diferenciação ou formação dos linfócitos B e T. Além disso, BACH2 também está envolvido na repressão da apoptose nas células beta. **Objetivo:** Investigar a associação entre o polimorfismo rs1175527 (C/G) no gene BACH2 e a suscetibilidade ao DM1. **Metodologia:** Foram analisados 453 pacientes com DM1 (casos) e 534 indivíduos não diabéticos (controles). Todos os pacientes passaram por uma avaliação clínica e laboratorial padrão, após assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido. Os polimorfismos foram genotipados pela técnica de discriminação alélica por PCR em tempo real, usando-se sondas TaqMan MGB. **Resultados:** Os genótipos do polimorfismo estudado estão em Equilíbrio de Hardy-Weinberg nos casos e nos controles ($p > 0,05$). A frequência do alelo G foi similar entre os pacientes diabéticos e o grupo controle (44% vs. 43%, respectivamente; $p = 0,919$) e as distribuições genotípicas também foram similares entre os grupos ($p = 0,783$). Este polimorfismo permaneceu não associado com DM1 após ajuste para haplótipos HLA de alto risco e idade (RC = 1,156, IC 95% 0,36 – 3,67; $p = 0,806$). Nenhuma característica clínica ou laboratorial diferiu de acordo com a presença do alelo G, considerando diferentes modelos de herança (dados não mostrados). **Conclusão:** Nossos dados sugerem que não há associação do polimorfismo rs1175527 no gene BACH2 com DM1 na nossa população. **Unitermos:** Diabetes mellitus tipo 1; Polimorfismos; BACH2