



<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2020: SIC - XXXII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2020
<b>Local</b>	Virtual
<b>Título</b>	Influência do polimorfismo FokI do gene VDR no Transtorno do Espectro Autista
<b>Autor</b>	GUILHERME LUIS TYSKA NUNES
<b>Orientador</b>	JOSE ARTUR BOGO CHIES

## Influência do polimorfismo *FokI* do gene *VDR* no Transtorno do Espectro Autista

Guilherme Luís Tyska Nunes (UFRGS), José Artur Bogo Chies (orientador, UFRGS)

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é influenciado por fatores genéticos e ambientais, mas suas causas ainda não foram completamente elucidadas. Tem-se investigado o papel da vitamina D (sendo sua forma ativa chamada de calcitriol) na manifestação de TEA. Alguns estudos mostraram níveis mais baixos de calcitriol em mulheres grávidas de crianças que viriam a desenvolver TEA. O calcitriol atua no organismo através da ligação com o Receptor de Vitamina D (VDR), atuando na homeostase do cálcio, regulação de citocinas e produção de peptídeos antimicrobianos. O polimorfismo *FokI* (rs10735810 C/T) causa uma alteração na atividade da proteína VDR: a proteína com o alelo F (C) possui maior atividade em relação ao alelo f (T). O objetivo desse trabalho foi analisar a influência da variante *FokI* na sintomatologia do TEA. As frequências da variante de 100 crianças diagnosticadas com TEA foram avaliadas em uma população do Rio Grande do Sul. Os pacientes foram diagnosticados de acordo com o DSM-IV no Ambulatório de Neuropediatria do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. As amostras foram amplificadas por PCR e genotipadas em gel de agarose 3%. A análise qui-quadrado foi utilizada para testar associações entre os genótipos e a sintomatologia, com nível de significância  $\alpha = 0,05$ . As frequências dos genótipos obtidos foram: 41% para F/F; 45% para F/f e 14% para f/f (distribuição em equilíbrio de Hardy-Weinberg). Esse estudo indica uma associação entre genótipos contendo o alelo f de *FokI* com maior risco de hiperatividade [ $p=0,004$ ; OR 3,38 (1,47-7,78)] em crianças com TEA, mantendo-se após correção por múltiplos testes ( $p=0,04$ ). Em concordância, níveis baixos de calcitriol já foram encontrados em pacientes com Transtorno do Déficit de Atenção e Hiperatividade anteriormente. Estes dados indicam um provável impacto de *FokI* na hiperatividade encontrada no TEA. Análises futuras incluirão os genótipos dos pais biológicos dos pacientes.