



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2006; 26 (Supl 1) :1-267

26^a

Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
5^a Reunião da Rede Nacional de Pesquisa
Clínica em Hospitais de Ensino
13^o Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

POLIMORFISMOS GENÉTICOS DOS SEGMENTOS TCRBV18 E TCRBV3S1 NA ESCLEROSE SISTÊMICA

MARKUS BREDEMEIER; RAFAEL MENDONÇA DA SILVA CHAKR, ODIRLEI ANDRÉ MONTICIELO, EDUARDO HENNEMANN PITREZ, CHARLES LUBIANÇA KOHEM, CLAITON VIEGAS BRENOL, MARCELE RIZZATTI, FELIPE CUNHA BIRRIEL, PAULO CERUTTI FRANCISCATTO, JOSÉ ARTHUR BOGO CHIES, JOÃO CARLOS TAVARES BRENOL, RICARDO MACHADO XAVIER

Introdução: O alelo 2 do segmento genético CRBV18 (alelo nulo) está associado com ausência (em homozigóticos) ou baixos níveis de células T Vb18+ no sangue periférico, enquanto o alelo 1 do TCRBV3S1 está relacionado a baixa frequência de células T Vb3.1+. **Objetivo:** Comparar as frequências de variações de dois segmentos de genes beta TCR (TCRBV18 e TCRBV3S1) na Esclerose Sistêmica (ES) e controles. **Métodos:** Foram genotipados 130 pacientes com ES e 118 controles para TCRBV18, e 117 pacientes e 85 controles para segmentos variantes do gene TCRBV3S1 por restrição do tamanho do polimorfismo do fragmento precedido por PCR (PCR-RFLP). Eram clinicamente avaliados usando escore de modificado de Rodnan, sorologia, teste de função pulmonar, tomografia computadorizada de alta resolução (TCAR) e ecocardiografia com Doppler. **Resultados:** As frequências genotípicas do TCRBV18 foram 0,46 (alelo/alelo 1), 0,43 (alelo 1/alelo 2), e 0,11 (alelo 2/ alelo 2) em pacientes com ES, enquanto nos controles foram, respectivamente, 0,70, 0,26 e 0,04 ($P < 0.001$). O Mantel-Haenszel odds ratio (estratificado por raça) da presença do alelo 2 foi 2,66 (95% IC: 1,58 a 4,49). Entre os pacientes, não houve associação significativa dos alelos TCRBV18 com a extensão das lesões viscerais e cutâneas, pressão arterial sistólica pulmonar ou perfil de autoanticorpos. As frequências alélicas e genotípicas do TCRBV3S1 não foram significativamente diferentes em pacientes e controles. Contudo, entre os pacientes, os portadores do alelo 1 apresentavam capacidade vital forçada mais baixa ($P = 0,026$) e maior comprometimento intersticial pulmonar na TCAR ($P = 0,003$). **Conclusão:** Nossos resultados sugerem que o alelo nulo do segmento genético TCRBV18 e o alelo 1 do TCRBV3S1, associados com mais baixas frequências de células periféricas Vb18+ e Vb3.1+ , podem ser fator de risco para o desenvolvimento de ES e fibrose pulmonar, respectivamente, sugerindo um efeito protetor dessas células na imunopatogênese desta doença.