



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

REVISTA HCPA 2003; 23 (Supl.)

23^a SEMANA CIENTÍFICA do HCPA

De 01 a 05 de Setembro de 2003

10º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

GENÓTIPO NIK2.9 RELACIONADO A DOENÇA RENAL POLICÍSTICA DO ADULTO EM PACIENTES CAUCASÓIDES SUBMETIDOS À HEMODIÁLISE EM PORTO ALEGRE. Piccoli E , ZANIN E , MILANI V , BARROS E , NUNES A . Serviço de Nefrologia . HCPA - UFRGS.

Fundamentação:O uso de polimorfismos de DNA do gene PKD1 tem sido uma ferramenta bastante aplicada ao diagnóstico de indivíduos portadores de rins policísticos. Contudo, a dinâmica populacional desses polimorfismos em nosso meio ainda não está descrita. Objetivos:Determinar as freqüência alélica do polimorfismo Nik2.9 numa amostra de pacientes com insuficiência renal crônica submetidos à hemodiálise. Identificar se a dinâmica populacional desse polimorfismo permite sua aplicação como marcador molecular para o diagnóstico precoce de indivíduos portadores de rins policísticos. Causística:Foram selecionados pacientes caucasóides em hemodiálise que não apresentassem rins policísticos como doença de base. A região cromossômica correspondente ao polimorfismo Nik2.9 foi marcada com primers sintetizados. Os fragmentos de DNA foram amplificados por PCR e identificados por eletroforese em gel de agarose corado com brometido de etídeo. 2 e os dados quantitativos pelo χ^2 As diferenças alélicas foram calculadas por teste t de Student. A significância foi considerada em nível de 5%. Resultados:O polimorfismo foi identificado pela inserção/deleção de 15 repetições em tandem, sendo que o fragmento com o alelo de inserção (R30) apresenta 700pb e o alelo de deleção (F15) apresenta 350pb. Foram avaliados 246 cromossomos e os dados encontrados estão citados abaixo:

Alelo	N*	Homens	Mulheres	Creatinina (μ =mg/dL)	PAM (mmHg)
R30	192	110	82	4,64 \pm 1,33	132/84
F15	54	36	18	4,08 \pm 1,89	129/91

* **número de cromossomos analisados** Alelo R30 = 0,62

Conclusões:A amostra encontra-se em equilíbrio de Hardy-Weinberg ($P>0,81$). Não foi observada nenhuma diferença entre os genótipos encontrados e os dados clínicos analisados ($P>0,68$). Não foram encontradas diferenças significativas entre os pacientes analisados e uma amostra de caucasóides normais, numa comparação com 84 cromossomos ($P>0,42$). Considerando-se que a

amostra constituía-se de pacientes com insuficiência renal crônica que não apresentavam rins policísticos, admite-se que o polimorfismo Nik2.9 tem uma distribuição populacional semelhante a de indivíduos da população em geral, podendo assim, ser usado como marcador molecular para investigação precoce de indivíduos com rins policísticos em nosso meio.