

Andressa Santer², Luís Henrique Canani^{1,2}

¹ Serviço de Endocrinologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, UFRGS. Porto Alegre, RS, Brasil.

² Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brasil.

INTRODUÇÃO

O domínio FERM contendo três genes (*FRMD3*)^{1,2} codifica uma proteína que é parte de uma família de proteínas relacionadas com a função do citoesqueleto em uma variedade de tipos celulares^{3,4}. A expressão do gene *FRMD3* já foi detectada em ovários adultos, bem como em músculo esquelético fetal, cérebro e timo. Em algumas populações, o polimorfismo *rs1888747* já apresentou associação com nefropatia diabética (ND)⁵, uma das principais complicações crônicas do *diabetes mellitus* (DM), porém ainda há controvérsias.

OBJETIVOS

O objetivo desse estudo é investigar a relação entre os genótipos do polimorfismo *rs1888747*, expressão gênica e protéica em células renais humanas.

MÉTODOS

Foi realizado um estudo transversal, caso-controle, composto por 140 indivíduos (87 G/G, 35 G/C e 18 C/C) submetidos à nefrectomia terapêutica, sendo destes, 49 indivíduos com diabetes. A expressão do gene *FRMD3* foi avaliada através de RT-qPCR e a expressão protéica de *FRMD3* nas amostras renais foi quantificada por western blot.

RESULTADOS

- As frequências genótípicas não diferiram entre indivíduos com e sem DM (P=0.53). A expressão gênica do *FRMD3* nas amostras de tecido renal não diferiu significativamente entre os genótipos do polimorfismo *rs1888747* no modelo dominante (sujeitos diabéticos P=0.735; sujeitos não diabéticos P=0.066).

- Não foram observadas diferenças significativas na expressão protéica do gene *FRMD3* (sujeitos diabéticos P=0.193; sujeitos não diabéticos P=0.969).

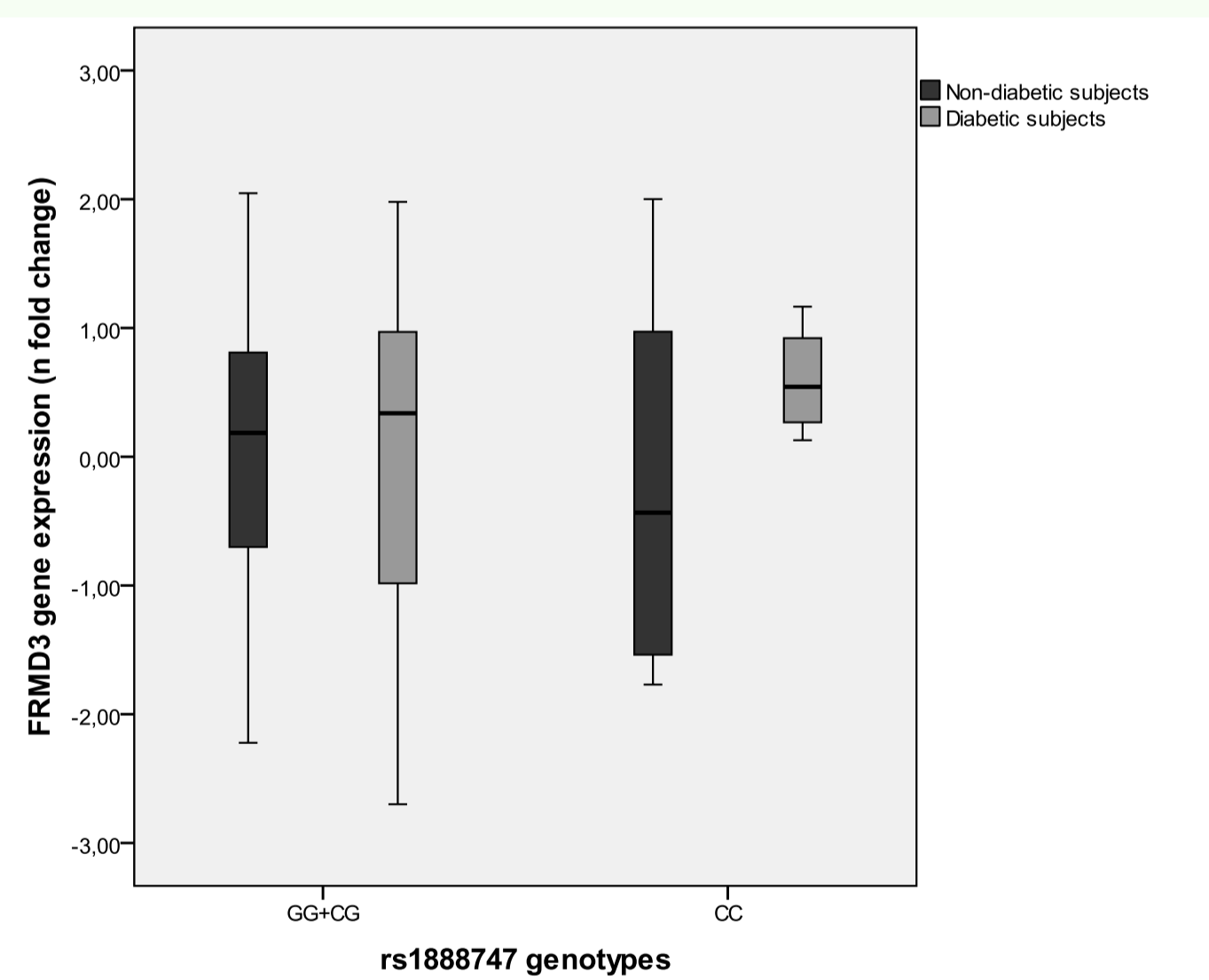


Figura 1: Expressão gênica do *FRMD3* em tecido renal de acordo com o polimorfismo *rs1888747* (modelo dominante) em sujeitos diabéticos e não-diabéticos.

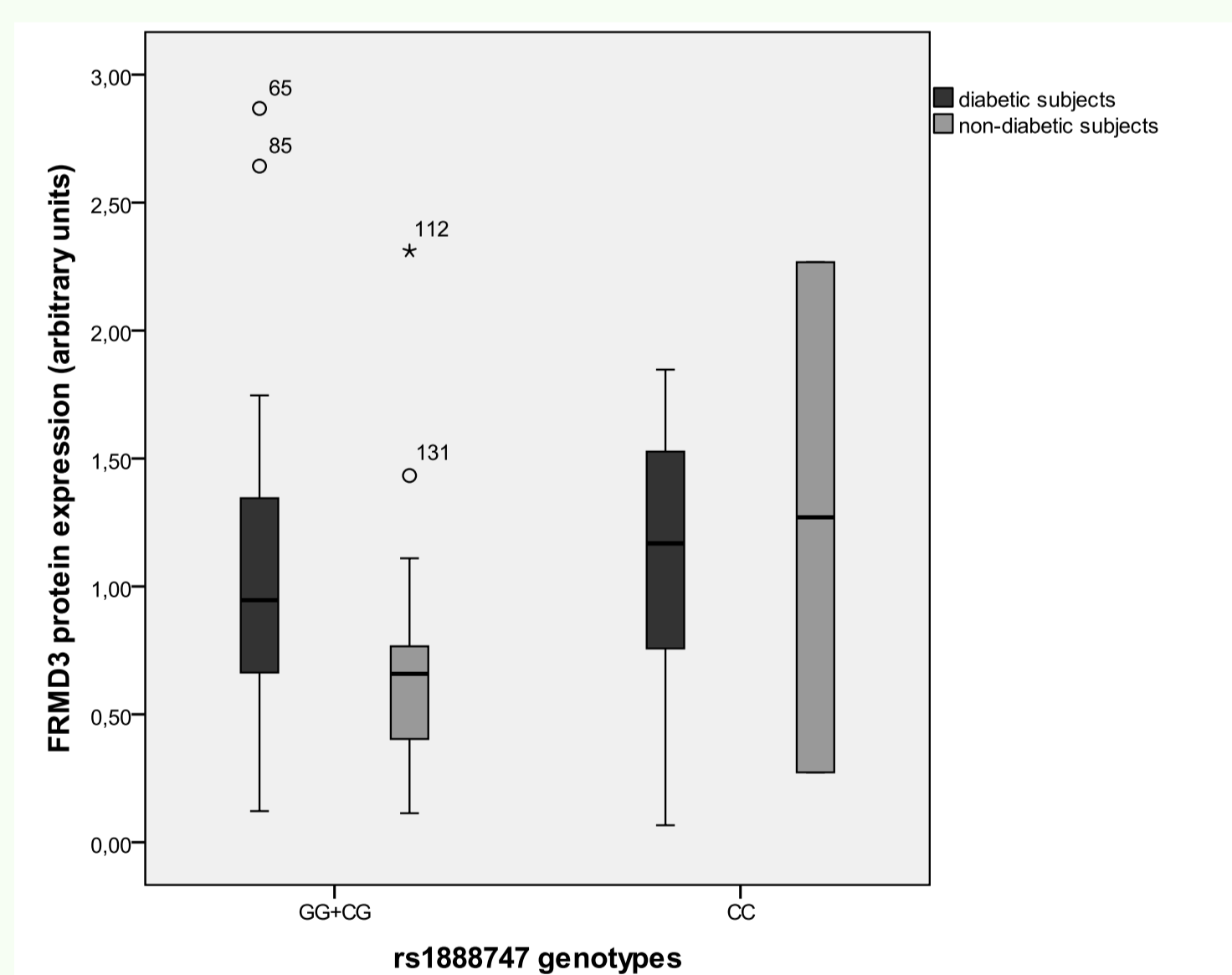


Figura 2: Expressão protéica do *FRMD3* de acordo com o polimorfismo *rs1888747* (modelo dominante) em sujeitos diabéticos e não diabéticos.

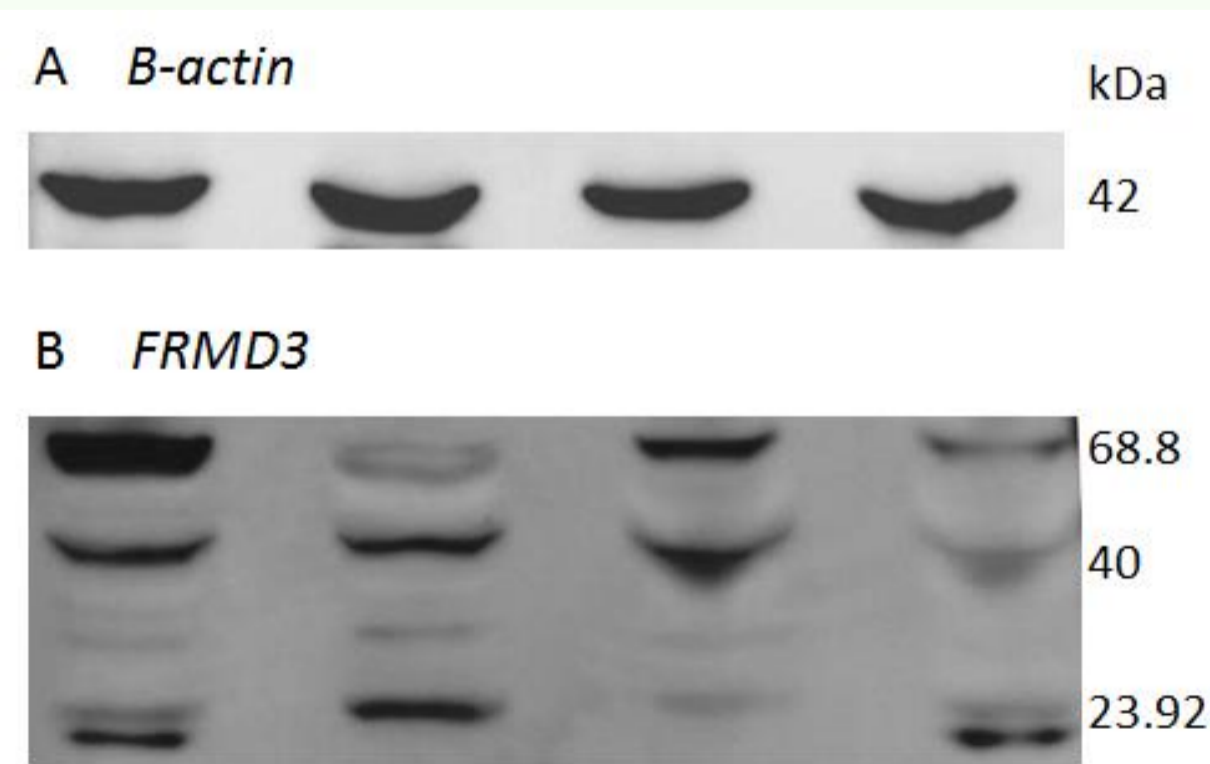


Figura 3. Representação através do western blot. (A) B-actin. (B) *FRMD3*.

CONCLUSÃO

O estudo sugere que a presença do alelo de risco não influencia a expressão gênica e/ou protéica do gene *FRMD3* em pacientes diabéticos. Mais estudos que avaliem a expressão gênica e protéica do *FRMD3* em outras populações devem ser realizados com o intuito de elucidar melhor os achados.

Referências:

- Sweetsier, D.A., et al., *Delineation of the minimal commonly deleted segment and identification of candidate tumor-suppressor genes in del(9q) acute myeloid leukemia*. Genes Chromosomes Cancer, 2005. **44**(3): p. 279-91.
- Ni, X., et al., *Molecular cloning and characterization of the protein 4.1O gene, a novel member of the protein 4.1 family with focal expression in ovary*. J Hum Genet, 2003. **48**(2): p. 101-6.
- Hoover, K.B. and P.J. Bryant, The genetics of the protein 4.1 family: organizers of the membrane and cytoskeleton. Curr Opin Cell Biol, 2000. **12**(2): p. 229-34.
- Ramez, M., et al., Distinct distribution of specific members of protein 4.1 gene family in the mouse nephron. Kidney Int, 2003. **63**(4): p. 1321-37.
- Mooyaart, A.L., et al., *Genetic associations in diabetic nephropathy: a meta-analysis*. Diabetologia, 2011. **54**(3): p. 544-53.