

A disfunção serotoninérgica está envolvida na susceptibilidade biológica aos transtornos psiquiátricos, entre eles o suicídio, e o sistema serotoninérgico está em parte sob controle genético. Estudos têm sido desenvolvidos com marcadores polimórficos em genes relacionados a este sistema. A monoamino oxidase A (MAO-A) é uma enzima de membrana mitocondrial, localizada no neurônio pré sináptico, que é responsável pela degradação do neurotransmissor serotonina. O gene da monoaminoxidase A está localizado no cromossomo X e apresenta um polimorfismo na região promotora (MAOA-uVNTR) que consiste em uma sequência repetida de 30pb presente em 2, 3, 3.5, 4, ou 5 repetições (R). A transcrição dos alelos longos 3.5, 4 e 5 R é mais eficiente que os alelos curtos 2 e 3 R. Este gene foi descrito como um candidato às anormalidades serotoninérgicas observadas em pessoas com história de tentativas e atos suicidas. O objetivo desse estudo é a padronização de uma técnica de PCR para determinar as variantes alélicas do polimorfismo MAOA-uVNTR e a análise da frequência dessas variantes em pacientes com tentativas de suicídio em comparação com controles. Métodos: Amplificação da região promotora do gene da MAOA, através da Reação em Cadeia da Polimerase (PCR). Polimorfismos MAOA-uVNTR foram determinados de acordo com o tamanho, através de eletroforese em gel de agarose de 3,0%. Resultados: Os alelos mais frequentes observados na população geral são o 3 R e o 4 R. Tanto para o grupo controle quanto para os pacientes os alelos longos são aproximadamente duas vezes mais frequentes que os alelos curtos. Conclusão: Até o momento não foi encontrada diferença significativa na frequência dos alelos do MAOA-uVNTR entre pacientes e controles. Neste trabalho desenvolvemos uma técnica simples e eficaz para avaliação do polimorfismo do promotor do gene da MAOA, que pode ser utilizada para avaliar a susceptibilidade aos transtornos mentais.

HAPLÓTIPO DO GENE DA PROTEÍNA DESACOPADORA 2 (UCP2) É UM FATOR DE RISCO PARA RETINOPATIA DIABÉTICA PROLIFERATIVA.

JAKELINE RHEINHEIMER; ANA PAULA BOUÇAS, BIANCA MARMONTEL DE SOUZA, LUIS HENRIQUE CANANI, DAISY CRISPIM

O diabetes mellitus tipo 2 (DM2) é caracterizado pela hiperglicemia crônica que promove disfunções em vários tecidos, levando ao aparecimento das complicações do DM, como a retinopatia diabética (RD). Um dos mecanismos associados à patogênese da RD é o aumento da produção de radicais livres pela mitocôndria. A UCP2 está inserida na membrana mitocondrial interna e dissipa o gradiente de prótons gerado pela cadeia respiratória, diminuindo a produção de ATP e, conseqüentemente, levando a redução da produção de radicais livres. Sendo assim, é de se esperar que polimorfismos no gene UCP2 possam estar envolvidos na patogênese da RD. O objetivo deste trabalho foi inves-

tigar a relação entre RD proliferativa (grave) em pacientes com DM2 e três polimorfismos no gene UCP2: o polimorfismo -866G/A, o polimorfismo Ala55Val e o polimorfismo de Inserção/Deleção (I/D). Foram analisados 219 pacientes com RD proliferativa (casos) e 230 pacientes sem RD (controles). Todos os controles tinham >10 anos de DM2. A genotipagem dos polimorfismos foi realizada por PCR convencional (polimorfismos I/D e -866G/A) ou PCR em tempo real (polimorfismo Ala55Val). A análise de haplótipos foi realizada no programa Phase 2.1 e as demais análises estatísticas foram realizadas no programa SPSS 15.0. Todas as frequências genotípicas estão em equilíbrio de Hardy-Weinberg. O haplótipo -866A/55Val/Ins foi observado em 31,3% dos casos e 19,4% dos controles ($p=0,001$). A análise de regressão logística mostrou que a associação desse haplótipo em homozigose com RDP é independente de outros fatores de risco (creatinina, HBA1c, tempo de DM2 e índice de massa corpórea) ($OR=3,360$; $p=0,013$). Nossos resultados indicam que o haplótipo -866A/55Val/Ins é um fator de risco para RD proliferativa em pacientes com DM2.

PAPEL DO POLIMORFISMO GLY482SER NO GENE PGC-1 NA PATOGÊNESE DO DIABETES MELLITUS TIPO 2.

GABRIEL DE SOUZA MACEDO; LUIS HENRIQUE CANANI; DAISY CRISPIM

O diabetes mellitus tipo 2 (DM2) é observado em 90 a 95% dos casos de DM e é caracterizado por uma hiperglicemia crônica causada por um desbalanço entre a ação e secreção de insulina. Um dos inúmeros polimorfismos que parecem estar associados ao DM2 é o polimorfismo Gly482Ser (A/G) do gene PGC-1 α . O coativador transcricional PGC-1 α tem um papel importante na ativação do PPAR γ (*peroxisome proliferator-activated receptor-g*) e do PPAR- α , regulando a homeostase energética no tecido adiposo e músculo esquelético e a oxidação dos ácidos graxos pela mitocôndria, tornando-se um gene candidato para o DM2. Sendo assim, o presente trabalho do tipo caso-controle tem por objetivo avaliar o papel do polimorfismo Gly482Ser no gene PGC-1 α na patogênese do DM2. Até o presente momento, foram estudados 228 pacientes com DM2 e 154 indivíduos normoglicêmicos (controles) pertencentes a um estudo multicêntrico em andamento no RS. A genotipagem do polimorfismo Gly482Ser foi feita pela técnica de PCR-RFLP, com visualização dos resultados da clivagem em gel de agarose 2%. As análises estatísticas foram feitas no programa SPSS 15.0 e PEPI 4.0 e um p

AValiação DA FREQUÊNCIA DO POLIMORFISMO VAL66MET DO GENE DO FATOR NEUROTRÓFICO DERIVADO DE CÉREBRO (BDNF) EM PACIENTES COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH