



Evento	Salão UFRGS 2020: SIC - XXXII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2020
Local	Virtual
Título	Análise do polimorfismo de inserção/deleção de 14 pares de base na região 3'UTR do gene HLA-G no desenvolvimento do transtorno do espectro autista
Autor	MARINA ZILLOTTO
Orientador	JOSE ARTUR BOGO CHIES

Análise do polimorfismo de inserção/deleção de 14 pares de base na região 3'UTR do gene HLA-G no desenvolvimento do transtorno do espectro autista

Autora: Marina Ziliotto

Orientador: Prof. José Artur Bogo Chies

O transtorno do espectro autista (TEA) é um transtorno do neurodesenvolvimento caracterizado por comportamentos estereotipados e repetitivos que afetam a comunicação e os interesses sociais cujas causas não foram totalmente elucidadas, mas sabe-se que envolvem fatores genéticos e ambientais. Considerando fatores genéticos, polimorfismos em genes do sistema imune já foram associados ao TEA. A desregulação do sistema imune materno durante o período pré-natal é um fator de risco para o desenvolvimento do TEA. O HLA-G é uma molécula que possui o papel de indução de tolerância imunológica. Sua expressão é limitada a poucos tecidos, sendo bastante presente na placenta durante a gestação, onde, junto com outras moléculas, é responsável por proteger o feto de uma resposta imune materna. O polimorfismo de inserção/deleção de 14 pares de base na região 3'UTR do gene *HLA-G* resulta em uma menor expressão da proteína HLA-G. Essa variante já foi associada a problemas gestacionais como pré-eclâmpsia e aborto espontâneo. Neste trabalho, avaliamos as frequências genótípicas e alélicas deste polimorfismo em uma amostra de 209 pacientes com TEA diagnosticados pelo DSM-IV na ala neuro pediátrica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, assim como seus respectivos pais biológicos. Nossa hipótese é que pacientes com menor expressão de *HLA-G* tenham alterações nas respostas imunológicas, principalmente durante o desenvolvimento neuronal do feto. 137 pacientes foram genotipados através do método de PCR convencional, o teste qui-quadrado foi usado para avaliar associações entre os genótipos dos pacientes e diferentes sintomas (agressão, ecolalia, epilepsia, instabilidade de humor, agitação psicomotora, comportamentos repetitivos e distúrbio de sono). A frequência dos alelos inserção e deleção entre os pacientes foi respectivamente de 38,7% e 61,3%, não diferindo significativamente da frequência encontrada na população geral do Rio Grande do Sul. A continuidade destas análises permitirá uma conclusão mais assertiva quanto ao papel de HLA-G no TEA.