



Evento	Salão UFRGS 2020: SIC - XXXII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2020
Local	Virtual
Título	Interações entre os genes e o consumo de cafeína e nicotina na Doença de Machado Joseph (SCA3)
Autor	VICTOR DE SOUSA SOARES
Orientador	LAURA BANNACH JARDIM

Interações entre os genes e o consumo de cafeína e nicotina na Doença de Machado Joseph (SCA3)

Victor de Sousa Soares¹, Laura Bannach Jardim¹

¹Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Justificativa: A Ataxia Espinocerebelar tipo 3/Doença de Machado Joseph (SCA3/DMJ) é condição autossômica dominante causada pela expansão de uma sequência repetitiva CAG (CAGexp) no *ATXN3*. O tamanho do CAGexp explica 55% da variabilidade na idade de início (ii) da doença; talvez 35-40% da variação sejam devidos a fatores ambientais. Cafeína e a nicotina, já associadas à neuroproteção na doença de Parkinson, por exemplo, jamais foram estudadas na SCA3/MJD. **Objetivos:** avaliar se os consumos de tabaco e cafeína impactam na ii da SCA3/MJD e se se associam com variantes nos genes de proteínas de sinalização ou metabolização dessas substâncias. **Metodologia:** portadores sintomáticos de SCA3/MJD com medidas de CAGexp serão recrutados da coorte SCA3/MJD do Rio Grande do Sul (n=463). Convite, TCLE e entrevista serão aplicados por telefone. Os participantes responderão a um questionário padronizado sobre sua ii e quantidades de consumo de nicotina e cafeína (versão adaptada de Altmann *et al.*, 2018). A diferença entre a ii real e a ii prevista para o CAGexp - ii residual (iir) - será comparada entre consumidores e não consumidores. Correlações entre iir e consumo de cafeína e de nicotina serão também averiguadas. Quando as condições sanitárias permitirem, SNPs serão determinados nos genes *ABCB1*, *MAOB*, *CYP1A1*, *CYP1B1* e *NOS1* (Taqman®, Applied Biosystems): comparações entre as iir dos diferentes subgrupos genótipo+consumo serão realizadas. A distribuição das variáveis determinará os testes estatísticos; o p será < 0,05. **Resultados esperados:** até o momento, 80 participantes foram entrevistados, n insuficiente para uma análise de interim. Nossa hipótese é a de que a cafeína e a nicotina sejam associadas a um adiamento da ii por neuroproteção direta ou dependente dos genótipos nas vias de sinalização ou de metabolização envolvidas.

Agradecimentos: FAPERGS, CNPq, FINE-HCPA, À Equipe do grupo de pesquisa em neurogenética.