



XXXIII SIC SALÃO INICIAÇÃO CIENTÍFICA

Evento	Salão UFRGS 2021: SIC - XXXIII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2021
Local	Virtual
Título	Influência da variante FokI do gene VDR no Transtorno do Espectro Autista
Autor	GUILHERME LUIS TYSKA NUNES
Orientador	JOSE ARTUR BOGO CHIES

Influência da variante *FokI* do gene *VDR* no Transtorno do Espectro Autista

Guilherme Luís Tyska Nunes (UFRGS), José Artur Bogo Chies (orientador, UFRGS)

O Transtorno do Espectro Autista (TEA) é influenciado por fatores genéticos e ambientais, mas suas causas ainda não foram completamente elucidadas. O papel da vitamina D (forma ativa chamada de calcitriol) na manifestação do TEA tem sido investigada. Estudos mostraram menores níveis de calcitriol em mulheres grávidas de crianças que viriam a ser diagnosticadas com TEA. O calcitriol atua no organismo através da ligação com o Receptor de Vitamina D (VDR), atuando na homeostase do cálcio, regulação de citocinas e produção de peptídeos antimicrobianos. A variante *FokI* (rs10735810-C/T) causa uma alteração na atividade da proteína VDR: a proteína com o alelo C (F) possui maior atividade em relação ao alelo T (f). O objetivo desse trabalho foi analisar a influência da variante *FokI* na sintomatologia do TEA. As frequências genotípicas foram avaliadas em uma população de 149 crianças diagnosticadas com TEA do Rio Grande do Sul. Os pacientes foram diagnosticados de acordo com o DSM-IV no Ambulatório de Neuropediatria do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. As amostras foram genotipadas por PCR-RFLP em gel de agarose 3%. As associações entre os genótipos e a sintomatologia foram realizadas por análise qui-quadrado ($\alpha = 0,05$). As frequências dos genótipos obtidos foram: 41,6% para F/F; 42,3% para F/f e 16,1% para f/f (distribuição em equilíbrio de Hardy-Weinberg). Esse estudo indica uma associação entre genótipos contendo o alelo f de *FokI* com presença de convulsões ($p=0,024$) e ausência de autoagressão ($p=0,032$) e ataques de pânico ($p=0,010$) em crianças com TEA, mas as significâncias não se mantiveram após Correção de Bonferroni. Em concordância, calcitriol parece impactar na manifestação dos ataques de pânico e de convulsões. Os resultados parecem indicar uma ausência de relação entre genótipos de *FokI* e TEA, entretanto, uma relação não tão forte pode ter sido perdida devido a correção de Bonferroni.