



## XXXV SALÃO de INICIAÇÃO CIENTÍFICA

6 a 10 de novembro

<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2023: SIC - XXXV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2023
<b>Local</b>	Campus Centro - UFRGS
<b>Título</b>	Interação entre genes e tabagismo e sua influência na doença de Machado Joseph (SCA3/MJD)
<b>Autor</b>	LAURA DAMKE PROENÇA
<b>Orientador</b>	LAURA BANNACH JARDIM

**Justificativa:** a doença de Machado Joseph (SCA3/MJD) é causada pela expansão da repetição CAG (CAGexp) no *ATXN3* e tem idade de início (ii) entre 34-40 anos. A CAGexp explica apenas 55% da variabilidade da ii; hábitos podem estar entre outros fatores. O tabagismo tem sido associado a um risco menor para uma outra doença neurodegenerativa, a doença de Parkinson. **Objetivos:** avaliar se o tabagismo e a sua interação com genes sinalizadores da nicotina modulariam a ii da SCA3/MJD. **Métodos:** um questionário sobre tabagismo foi aplicado em casos com ii e CAGexp previamente determinados, e em cuidadores não relacionados (controles). Foi considerado fumante quem tivesse consumido 100 ou mais cigarros na vida. Polimorfismos em rs1056836 (*CYP1B1*), rs1045642 (*ABCB1*) e rs1799836 (*MAOB*) foram genotipados por taqman. Usou-se ANOVA e teste-t para comparar a ii nos subgrupos, ajustando-se o CAGexp em 75 repetições ( $p < 0,05$ ). **Resultados:** a proporção de fumantes foi semelhante entre 179 casos e 100 controles. As ii dos SCA3/MJD fumantes ( $n=64$ ) e não fumantes ( $n=115$ ) foram de 36,65 e 34,52 anos de idade ( $p=0,056$ ). Fumantes com o alelo G no rs1056836 (*CYP1B1*) e não fumantes sem este alelo tiveram ii médias(dp) de 37,39(10,08) e de 31,78(8,42) anos ( $p=0,123$ ). No grupo de fumantes, portadores do alelo G apresentaram ii de 37,02(10,29) e não portadores 25,43(10,36) ( $p=0,02$ ). As ii dos subgrupos de acordo com o rs1045642 (*ABCB1*) foram semelhantes ( $p=0,288$ ). Fumantes com o alelo C no 1799836 (*MAOB*) e não fumantes sem este alelo tiveram ii médias(dp) de 38,39(10,30) e de 33,50(10,64) anos ( $p=0,143$ ). Fumantes portadores do alelo G apresentaram ii de 37,85(10,62) e não portadores 32,32(10,44) ( $p=0,06$ ). **Discussão:** os resultados foram sugestivos que o tabagismo, em especial associado a alelos neuroprotetores em *CYP1B1* e em *MAOB*, pode adiar a ii na SCA3/MJD. Mais sujeitos precisam ser estudados para confirmar essa hipótese.

