



XXXV SALÃO de INICIAÇÃO CIENTÍFICA

6 a 10 de novembro

Evento	Salão UFRGS 2023: SIC - XXXV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2023
Local	Campus Centro - UFRGS
Título	Interação entre genes e consumo de cafeína e sua influência na doença de Machado Joseph
Autor	EDUARDO ROCKENBACH CIDADE
Orientador	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. Em modelos de camundongos de SCA3/MJD a cafeína produziu melhora nos sintomas motores característicos da doença. O consumo de cafeína também está associado a menor risco para doença de Alzheimer e doença de Parkinson. **Objetivos:** avaliar se o consumo de cafeína e se polimorfismos nos genes da sinalização/metabolização da cafeína impactam na ii da SCA3/MJD. **Metodologia:** um questionário sobre consumo de cafeína foi aplicado em casos com ii e CAGexp previamente determinados, e em cuidadores não relacionados (controles). Os SNPs rs478597 (*NOS1*), rs5751876 (*ADORA2A*), rs2298383 (*ADORA2A*) e rs762551 (*CYP1A2*) foram genotipados por taqman. Usou-se ANOVA para comparar a ii nos subgrupos, ajustando-se o CAGexp em 75 repetições ($p < 0,05$). **Resultados:** 171 dos 179 casos e 98 dos 100 controles incluídos consumiam cafeína. Casos consumindo mais(75) ou menos(102) do que 314,5 mg de cafeína/dia (a mediana observada para o consumo) tiveram ii de 35,05(11,44) e 35,43(10,08) ($p = 0,40$). As ii dos subgrupos produzidos pela presença de alelos potencializadores da cafeína em *NOS1* (alelo A), *ADORA2A* (T em rs5751876 e C em rs2298383) e *CYP1A2* (C) foram todas semelhantes entre si nas análises estatísticas (p entre 0,255 e 0,592). **Discussão:** estes resultados rejeitam a hipótese de que o consumo de cafeína seja neuroprotetor para a SCA3/MJD.