



<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2015: SIC - XXVII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2015
<b>Local</b>	Porto Alegre - RS
<b>Título</b>	POLIMORFISMOS RELACIONADOS COM A ANGIOGÊNESE EM INDIVÍDUOS COM A EMBRIOPATIA DA TALIDOMIDA.
<b>Autor</b>	MARILÉA FURTADO FEIRA
<b>Orientador</b>	LAVINIA SCHULER FACCINI

# POLIMORFISMOS RELACIONADOS COM A ANGIOGÊNESE EM INDIVÍDUOS COM A EMBRIOPATIA DA TALIDOMIDA.

Autor(a): Mariléa Furtado  
Orientador(a): Lavínia Schuler-Faccini.

Departamento de Genética Médica Populacional, Instituto de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brasil.

Estima-se que até o início dos anos 60, cerca de 10 mil bebês nasceram com defeitos de redução de membros e outras anomalias congênitas graves devido ao uso de Talidomida por mulheres grávidas. Talidomida foi sintetizada em 1954 na Alemanha Ocidental, foi retirada do mercado em 1962, e ressurgiu alguns anos depois. Devido a sua identificação como imunomodulador e por suas propriedades anti-angiogênicas, tem sido recomendada no tratamento de doenças como Eritema Nodoso da Hanseníase e Mieloma Múltiplo. Apesar do conhecimento estabelecido sobre suas propriedades terapêuticas, mecanismos moleculares teratogênicos da talidomida permanecem não totalmente compreendidos. O objetivo do estudo é avaliar o papel de dez polimorfismos nos genes *NOS2*, *PTGS2* e *VEGFA* na Embriopatia da Talidomida (TE) em seres humanos e comparar com um grupo controle sem anomalias congênitas. Foram coletadas amostras de saliva de 38 indivíduos brasileiros com TE e comparadas com amostras de 168 controles pareados por idade e local de nascimento. Os SNPs rs2779249 e rs2297518 de *NOS2*; rs689465, rs689466 e rs20417 de *PTGS2*; rs699947, rs1570360, rs2010963 e rs3025039 de *VEGFA* foram genotipados por PCR real-time ou Sanger. O microssatélite (CCTTT)<sub>n</sub> de *NOS2* foi avaliado por meio de análise de fragmentos. Todos os polimorfismos estavam em equilíbrio de acordo com o teorema de Hardy-Weinberg. Não foi identificada nenhuma diferença estatisticamente significativa entre as frequências alélicas e genotípicas de ambos os grupos (indivíduos com TE e controles). Não houve diferença estatística quando se compara as frequências haplotípicas de todos os genes avaliados entre os grupos. A compreensão integral dos mecanismos moleculares de TE, continua sendo um desafio. Sabe-se que a susceptibilidade genética contribui para teratogênese e deve ser melhor explorada em estudos futuros com outros polimorfismos e outros genes. Um entendimento dos alvos moleculares da talidomida pode não só aumentar o conhecimento sobre a via de angiogênese e teratogênese, mas também contribuir com pesquisas para um medicamento mais seguro e não teratogênico.

Palavras-Chave: Talidomida – Polimorfismos – Angiogênese – Teratógeno