



## O polimorfismo +49 A>G no gene da CTLA-4 e o risco de desenvolvimento de inibidores em pacientes hemofílicos A graves

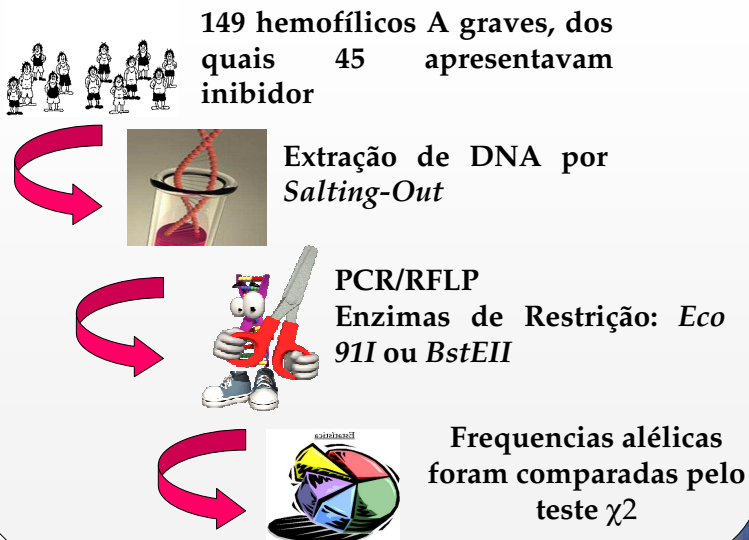
Kappel, D<sup>1</sup>, Bandinelli, E<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Laboratório de Hemostasia, Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul

### Introdução

Pacientes acometidos pela hemofilia A, uma doença hereditária ligada ao cromossomo X, apresentam uma deficiência quantitativa e/ou qualitativa da produção de Fator VIII. O tratamento destes pacientes é comumente realizado com infusões de Fator VIII exógeno. Porém, aproximadamente 30% dos pacientes hemofílicos A graves (Fator VIII < 1 u/dl) desenvolvem anticorpos, chamados inibidores, contra o fator infundido. O desenvolvimento dos inibidores é uma resposta imune multifatorial complexa, envolvendo fatores de risco genéticos e ambientais. A CTLA-4 é uma proteína encontrada em linfócitos T que desempenha função regulatória no sistema imune. Este trabalho tem por objetivo verificar se há associação entre o polimorfismo +49 A>G do gene da CTLA-4 e o desenvolvimento de inibidores em hemofílicos A graves.

### Material e Métodos



### Resultados e Discussão

A amostra encontra-se em equilíbrio de Hardy-Weinberg. Conforme demonstrado na Tabela 1, as frequências alélicas nos grupos com e sem inibidor foram, +49A = 0,40 e 0,405, +49G = 0,60 e 0,595, respectivamente. As diferenças observadas nas frequências alélicas entre os dois grupos não foram estatisticamente significativas. Assim, nossos estudos indicam ausência de associação entre esse polimorfismo e o desenvolvimento de inibidores contra FVIII, corroborando com trabalhos publicados anteriormente. Nossas perspectivas futuras são realizar uma estimativa de haplótipos de polimorfismos do mesmo gene relacionados ao desenvolvimento de inibidores em pacientes HA graves.

Contato: [djeninha\\_kappel@hotmail.com](mailto:djeninha_kappel@hotmail.com)

Apoio: BIC-UFRGS  
PRONEX

Tabela 1: Frequência alélica para o polimorfismo CTLA-4 A>G, em nossa população de estudo.

|   | Frequência Alélica    |                       | p*    |
|---|-----------------------|-----------------------|-------|
|   | Inibidor negativo (n) | Inibidor positivo (n) |       |
| A | 0,405 (85)            | 0,400 (36)            | 1,000 |
| G | 0,595 (125)           | 0,600 (54)            |       |