

O Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) é uma doença complexa, caracterizado por sintomas de desatenção, hiperatividade e impulsividade e que afeta aproximadamente 5% das crianças em idade escolar. Sua herdabilidade é bastante alta, sendo estimada em 76%. Como principais candidatos para estudos moleculares, estão os genes codificadores de componentes do sistema dopaminérgico, dentre eles o gene do receptor D2 de dopamina (*DRD2*). Este estudo tem enfoque em dois polimorfismos: *TaqIA* (rs1800497), SNP originalmente descrito na região flanqueadora 3' do *DRD2* mas localizado no gene *ANKK1* (*ankyrin repeat and kinase domain containing 1*), e -141C *Ins/Del* (rs1799732), inserção/deleção localizada na região promotora do gene *DRD2*. O objetivo principal foi refinar a investigação desta região genômica na nossa amostra de TDAH, uma vez que resultados iniciais divergiram da literatura. A amostra foi composta por 478 crianças e/ou adolescentes e seus pais biológicos, obtidos através do ProDAH-HCPA. As variantes foram genotipadas pela técnica PCR-RFLP. A hipótese de associação foi testada através de uma comparação caso-controle com controles populacionais de mesma etnia, e por análises dimensionais. Nestas, para cada polimorfismo, pacientes com o genótipo de risco foram comparados com os demais em relação a escores de sintomas de desatenção, hiperatividade, impulsividade e oposição da escala SNAP-IV, através de teste *t*. A comparação caso-controle mostrou uma tendência para maior frequência do genótipo A1A1 do SNP *TaqI* nos controles ($P = 0,072$). Já as análises dimensionais indicaram associação com o genótipo A2A2 do polimorfismo -141C *Ins/Del* com sintomas de desatenção (com $P = 0,039$). As demais análises não tiveram resultados positivos. Apesar destes achados, os mecanismos que levam a região genômica *DRD2/ANKK1* a possivelmente influenciar na patofisiologia do TDAH ainda são pouco compreendidos, sendo necessário um maior estudo da mesma para definir sua participação na etiologia da doença, em geral e particularmente na nossa população.