

Sessão 42  
GENÉTICA HUMANA D

374

**ANÁLISE DO POLIMORFISMO 5HTTLPR INCLUINDO O SNP A>G NO GENE TRANSPORTADOR DA SEROTONINA EM PACIENTES DEPRIMIDOS COM TENTATIVA DE SUICÍDIO.** *Laila Cigana Schenkel, Marcella Herbstrith de Oliveira, Jair Segal, Gisele Gus*

*Manfro, Sandra Leistner-Segal (orient.) (UFRGS).*

O gene transportador de serotonina (5-HTT) codifica uma proteína de membrana responsável pela recaptação deste neurotransmissor na fenda sináptica. Este gene foi descrito como um candidato às anormalidades serotoninérgicas observadas em pessoas com comportamento suicida. Um polimorfismo no promotor deste gene caracterizado pela inserção/deleção de 44 pb (5-HTTLPR) origina 2 alelos (L-long e S-short). O alelo L está relacionado a uma transcrição duas a três vezes mais eficiente do 5-HTT em comparação com a forma S. Uma nova variante (SNP) localizada dentro do polimorfismo 5-HTTLPR caracterizada pela modificação de um único nucleotídeo (A-G) foi descrita. A análise funcional deste SNP demonstrou que a variante A do alelo L ( $L_A$ ) produz altos níveis do mRNA do 5-HTT, entretanto o  $L_G$  comporta-se equivalentemente ao alelo S (baixa expressão do 5-HTT). O mesmo SNP pode ser utilizado para subdividir o alelo S, em  $S_A$  e  $S_G$ . O objetivo desse estudo é a padronização de uma técnica de digestão enzimática para determinar as variantes dos alelos L e S em uma amostra previamente genotipada para o polimorfismo 5HTTLPR e análise da frequência destes alelos em pacientes deprimidos que tentaram suicídio em comparação com controles. Métodos: Amplificação da região promotora do 5-HTT através da reação em cadeia da polimerase (PCR) e posterior digestão enzimática com a endonuclease MspI. O produto da digestão foi observado através de gel de agarose corado com brometo de etídeo. Resultados: A frequência dos genótipos nos pacientes foi de 20, 7%  $L_A L_A$ ; 6, 9%  $L_A L_G$ ; 35, 3%  $S_A L_A$ ; 8, 6%  $S_A L_G$  e 28, 4%  $S_A S_A$ . Já nos controles foi de 23, 1%  $L_A L_A$ ; 10, 3%  $L_A L_G$ ; 39, 1%  $S_A L_A$ ; 3, 2%  $S_A L_G$  e 24, 4%  $S_A S_A$ . Conclusão: A técnica de digestão com a enzima MspI permite a identificação de todas as variantes  $L_A$ ,  $L_G$ ,  $S_A$ ,  $S_G$  do 5-HTTLPR. Não foi encontrada nenhuma diferença significativa entre os dois grupos.