

021

**ETIOLOGIA DOS DEFEITOS DE FECHAMENTO DE TUBO NEURAL: PAPEL DOS POLIMORFISMOS EM GENES RELACIONADOS AO METABOLISMO DO ÁCIDO FÓLICO.**

*Pollyanna Almeida Costa dos Santos, Ana Paula Carneiro Brandalize, Temis Maria Felix, Lavinia Schuler Faccini (orient.) (UFRGS).*

Os defeitos de tubo neural (DTN) (anencefalia, espinha bífida, meningocele) ocorrem com frequências variáveis em diferentes populações, sendo a incidência no Brasil em torno de 1/1.000 nascimentos. Sabe-se que fatores ambientais e genéticos atuam na etiologia destas malformações e a suplementação materna com ácido fólico é reconhecida como fator de proteção. Em vista disto, nosso trabalho teve por objetivo analisar fatores de risco ambientais para DTN, bem como quanto a polimorfismos em genes relacionados ao metabolismo do ácido fólico: Metionina Sintase (MTR), Metionina Sintase Redutase (MTRR) e Cistationa  $\beta$ -sintase (CBS). Trata-se de um estudo tipo caso-controle, onde casos são crianças nascidas vivas com DTN e suas mães. Controles são crianças sem defeitos congênitos e suas mães. O estudo foi composto por 38 crianças portadoras de DTN e suas mães, e de 100 crianças controle e de suas mães. A análise dos polimorfismos foi feita pelo método de reação de polimerização em cadeia (PCR-RFLP), seguido de clivagem por enzimas de restrição. As frequências alélicas dos polimorfismos dos genes MTR e MTRR não apresentaram diferença entre mães de casos (MTR 2756G = 0, 25 ; MTRR 66G = 0, 55 ) e controles (MTR 2756G = 0, 17 ; MTRR 66G = 0, 65 ). Quanto ao CBS foi encontrada diferença entre mães de casos e mães de controles (CBS 844ins68 +; casos = 0, 15 ; controles = 0, 06 ; OR= 3, 56, IC= 1, 30-9, 6; p=0, 020). Além disto, observamos valores significativamente mais elevados de homocisteína nas mulheres portadoras do alelo com esta inserção juntamente com o alelo MTR 2756G. Este trabalho sugere que a presença, em mulheres, da inserção de 68 pb no gene CBS pode conferir uma maior suscetibilidade para gerar prole com DTN.