

# **ANÁLISE DO POLIMORFISMO T300A DO GENE ATG16L1 COMO FATOR PREDISPONENTE PARA A OCORRÊNCIA DA DOENÇA DE CROHN**

## **Defesa:**

Joinville, 29 de maio de 2013

## **Membros da Banca Examinadora:**

Prof. Dr. Mauro de Souza Leite Pinho - Orientador

Prof. Dr. Paulo Henrique Condeixa de França - Co-orientador

Prof. Dr. Adérson Omar Mourão Cintra Damião (USP)

Prof. Dr. Harry Kleinubing Junior (UNIVILLE)

## **Resumo:**

A Doença de Crohn (DC) caracteriza-se por uma desordem inflamatória, crônica e debilitante do trato gastrointestinal. Apesar de sua crescente prevalência, a compreensão dos seus mecanismos etiopatogênicos permanece um grande desafio. Diversos fatores contribuem para seu desenvolvimento como predisposição genética, fatores ambientais, flora microbiana intestinal e respostas imunes aberrantes. A partir da realização de estudos amplos do genoma (genomewide) foi possível identificar um gene denominado ATG16L1 (autophagy-related 16-like 1) cujo polimorfismo T300A está relacionado ao aumento de susceptibilidade ao desenvolvimento desta doença. Objetivo: Este trabalho tem como objetivo principal analisar a incidência do polimorfismo T300A do gene ATG16L1 em pacientes portadores de doença de Crohn. Materiais e Métodos: Para alcançar o referido objetivo foram avaliadas 106 amostras de pacientes portadores de Doença de Crohn, procedentes de 5 centros sul brasileiros referências no tratamento de tais doenças e 239 amostras de doadores de sangue do HEMOSC/Joinville. A genotipagem das amostras consistiu em amplificação do segmento gênico via Reação em Cadeia da Polimerase (PCR), seguidos de RFLP (Polimorfismos de Comprimentos de Fragmentos de Restrição). Os amplicons obtidos foram separados via eletroforese em gel de agarose e visualizados sob luz ultravioleta. Resultados: Tanto no grupo de pacientes com DC quanto no grupo controle, o genótipo AG mostrou-se mais prevalente (50% vs 44,8%), seguido dos genótipos AA (26,4% vs 35,1%) e GG (23,6% vs 20,1%). A frequência observada do alelo G do polimorfismo T300A foi maior no grupo de portadores de DC (48,6%,) do que nos controles (42,4%), porém não atingindo significância estatística. Conclusões: Não foi possível confirmar o aumento de susceptibilidade à DC conferido pelo polimorfismo T300A conforme relatado em outros estudos.

**Palavras-Chave:**

Doença de Crohn, ATG16L1, T300A.