



**Universidade:
presente!**

UFRGS
PROPEAQ



XXXI SIC

21. 25. OUTUBRO • CAMPUS DO VALE

Evento	Salão UFRGS 2019: SIC - XXXI SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2019
Local	Campus do Vale - UFRGS
Título	Análise do polimorfismo de inserção/deleção de 14bp do gene HLA-G no Transtorno do Espectro do Autismo
Autor	MARINA ZILIOOTTO
Orientador	JOSE ARTUR BOGO CHIES

Análise do polimorfismo de inserção/deleção de 14bp do gene HLA-G no Transtorno do Espectro do Autismo

Autora: Marina Ziliotto

Orientador: José Artur Bogo Chies

Co-orientação: Valéria de Lima Kaminski

Instituição: Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS)

Em humanos, o complexo gênico HLA tem sido apontado como um importante fator no desenvolvimento adequado do sistema nervoso central. O gene *HLA-G* é conhecido pela participação em processos tolerogênicos durante a gestação e também no desenvolvimento de câncer. A região 3'UTR do HLA-G possui, entre outros, um polimorfismo de inserção de 14 pares de base, o qual está associado à redução da expressão da molécula de HLA-G, devido à geração de um RNAm instável. Nas últimas décadas, muitos estudos encontraram respostas imunes alteradas entre indivíduos diagnosticados com transtorno do espectro do autismo (TEA). O TEA envolve patologias complexas do neurodesenvolvimento de início precoce, caracterizadas principalmente por restrições nas habilidades comunicativas e cognitivas e comportamentos repetitivos/estereotípicos. A etiologia do TEA não está totalmente elucidada, mas é sabido que envolve fatores genéticos e ambientais. Estudos epidemiológicos sugerem que fatores ambientais como exposição a agentes tóxicos, teratogênicos e infecções pré-natais, como rubéola e citomegalovírus, podem estar associados ao desenvolvimento de TEA. Estudos com gêmeos indicam uma concordância de diagnóstico de 60% em gêmeos monozigóticos e 0% em dizigóticos, o que sugere uma importante relação entre genética e TEA. A relação de TEA com o polimorfismo HLA-G 14bp já foi estudada em famílias europeias, por um único grupo, indicando relação com a manifestação do TEA. Estudar as frequências genóticas e alélicas desse polimorfismo em diferentes populações do mundo pode contribuir com o conhecimento geral das desordens do espectro autista bem como ajudar a compor as bases genéticas deste distúrbio. Neste trabalho, temos como objetivo avaliar as frequências genóticas e alélicas do polimorfismo HLA-G 14bp da região 3'UTR do gene *HLA-G* em uma coorte de famílias brasileiras do Rio Grande do Sul com pelo menos uma criança diagnosticada com TEA. Até o momento, 137 crianças foram genotipadas e, como resultados preliminares, as frequências dos genótipos obtidos foram: 13,9% para inserção em homozigose (14pb+/14pb+); 49,6% para heterozigose (14pb+/14pb-) e 36,5% para deleção em homozigose (14pb-/14pb-). O teste de qui-quadrado foi usado para avaliar associações entre genótipos e diferentes manifestações fenotípicas da doença (agressão, ecolalia, epilepsia, instabilidade de humor, agitação psicomotora, comportamentos repetitivos e distúrbios do sono), sem associação estatisticamente significativa. Análises futuras incluirão genótipos dos pais biológicos das crianças e genotipagem de mais 72 crianças ASD e seus pais biológicos.