



Evento	Salão UFRGS 2024: SIC - XXXVI SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2024
Local	Virtual
Título	Caracterização dos polimorfismos genéticos relacionados ao metabolismo da Asparaginase na população brasileira
Autor	LUCAS ALFEU CARLOTTO
Orientador	MARIANA BOHNS MICHALOWSKI

Aluno: Lucas Alfeu Carlotto

Orientadora: Mariana Bohns Michalowski

Caracterização dos polimorfismos genéticos relacionados ao metabolismo da Asparaginase na população brasileira

Justificativa: A leucemia linfóide aguda (LLA) é a forma mais prevalente de câncer infantil. As taxas de cura variam de 70% a 90%, sendo menores no Brasil em comparação com países desenvolvidos. Diferenças na resposta ao tratamento da LLA estão ligadas a fatores como sexo, idade, etnia e variações genéticas. Polimorfismos em genes como *NFATC2*, *GRIA1*, *CNT03* e *MYBBP1A* influenciam a eficácia do tratamento e a ocorrência de reações adversas. A PEG-Asparaginase (PEG-ASNase) usada no tratamento da LLA, têm diferentes formulações que variam em eficácia e efeitos colaterais. Reações adversas, como hipersensibilidade, são comuns. Pesquisas buscam identificar marcadores genéticos para prever essas reações, visando tratamentos mais seguros e eficazes. **Objetivos:** Avaliar e caracterizar polimorfismos nos genes *NFATC2*, *GRIA1*, *CNT03* e *MYBBP1A* associados à alergia à PEG-ASNase. Avaliar a frequência de hipersensibilidade e inativação silenciosa da droga, relacionando com os polimorfismos testados. **Metodologia:** Estudo observacional, multicêntrico, com pacientes pediátricos com LLA em tratamento com PEG-ASNase. Critérios de inclusão foram pacientes de 1 a 18 anos com diagnóstico de LLA, com consentimento familiar através de TCLE. Amostras de saliva foram coletadas para análise genética. Cinco polimorfismos: *GRIA1*, *NFACT2*, *MYBBP1A*, *CNOT3*, *GR1A1* foram analisados usando qPCR e ensaios TaqMan. **Resultados:** Foram incluídos 322 pacientes, com 10,8% apresentando reações alérgicas clínicas. A distribuição genotípica e o equilíbrio de Hardy-Weinberg (HWE) para os polimorfismos estudados foram: *GRIA1* (GG 59,1%, GA 32,6%, AA 8,3%, HWE=0,06); *NFACT2* (AA 89,8%, AT 9,8%, TT 4%, HWE=0,74); *MYBBP1A* (GG 60,7%, GC 35,3%, CC 4%, HWE=0,55); *CNOT3* (TT 69,8%, TC 26,4%, CC 3,7%, HWE=0,34); *GR1A1* (CC 70,6%, CT 25,5%, TT 3,9%, HWE=0,22). Não houve correlação entre reações alérgicas clínicas com polimorfismos ($p > 0,01$).