

Sessão 44

Genética Humana IV

442

ANÁLISE DA FREQUÊNCIA GENOTÍPICA DO POLIMORFISMO DO TCRBV18 EM PORTADORES DE ESCLEROSE SISTÊMICA. *Andrea Wieck, Bredemeier, R., Brenol, J.C., Xavier, R., Jose Artur Bogo Chies (orient.)* (Departamento de Genética, Instituto de Biociências, UFRGS).

A Esclerose Sistêmica é uma doença do tecido conectivo que afeta principalmente mulheres acima dos quarenta anos. Esta doença atinge muitos sistemas do organismo podendo ocorrer fibrose pulmonar, falência renal além de doenças gastrointestinais e do miocárdio e, freqüentemente está associada a outras doenças, tais como síndrome de CREST, síndrome de Sjögrens e fenômeno de Raynaud, podendo ainda estar ligada a fatores genéticos e autoimunes. O objetivo do presente trabalho é montar um banco de DNA de indivíduos acometidos por Esclerose Sistêmica e testar a freqüência de um polimorfismo do segmento gênico TCRBV18, um TCR associado ao desenvolvimento de esclerose múltipla, em indivíduos portadores desta doença. Um polimorfismo nesse segmento gênico gera a expressão de uma cadeia beta 18 não funcional devido à introdução de um códon de terminação precoce. Indivíduos homozigotos para o alelo nulo não possuem células T Vbeta18 positivas em seu repertório periférico, o que lhes confere um “furo” no repertório T. Até o presente momento foi feita a extração de DNA de 92 amostras de sangue periférico de pacientes com Esclerose Sistêmica e a genotipagem de 69 indivíduos. Os dados preliminares indicam uma freqüência de 0,275 para o alelo não funcional nesta população, sendo as freqüências genotípicas 0,551, 0,348 e 0,101 respectivamente para homozigotos do alelo selvagem, heterozigotos e homozigotos para o alelo nulo. A comparação destes dados com os controles normais já estabelecidos em nosso laboratório demonstrou que as diferenças alélicas e genotípicas não são estatisticamente significativas, não havendo associação entre o polimorfismo do TCRBV18 e Esclerose Sistêmica. (PROPESQ/UFRGS).