

O Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) é uma doença complexa e um dos transtornos mais comuns da infância e adolescência. Sua herdabilidade está estimada em 76% e a prevalência mundial é de aproximadamente 5% das crianças em idade escolar. Esse transtorno apresenta três subtipos clínicos: predominantemente desatento, predominantemente hiperativo/impulsivo e combinado, onde sintomas das duas outras áreas estão presentes. Como principais candidatos para estudos moleculares com o TDAH, estão os genes codificadores de componentes do sistema dopaminérgico, dentre eles o gene que codifica o receptor D2 de dopamina (*DRD2*). O estudo tem enfoque em dois polimorfismos: *TaqIA* (rs1800497), SNP originalmente descrito na região flanqueadora 3' do *DRD2* mas localizado no gene *ANKK1* (*ankyrin repeat and kinase domain containing 1*) e -141C *ins/del* (rs1799732), inserção/deleção localizada na região promotora do gene *DRD2*. O presente estudo buscou verificar a possibilidade de associação destes polimorfismos com o TDAH numa amostra composta por 478 crianças e/ou adolescentes diagnosticados pelo ProDAH-HCPA de acordo com o DSM-IV e seus pais biológicos. Os polimorfismos foram genotipados pela técnica PCR-RFLP. A hipótese de associação foi verificada por método baseado em famílias, através do programa FBAT. As frequências gênicas do polimorfismo -141C *ins/Del* foi de 0,11 para o alelo 1 e de 0,89 para o alelo 2. As frequências gênicas obtidas para o polimorfismo *TaqIA* foi de 0,21 para o alelo 1 e 0,79 para o alelo 2, estando todas em Equilíbrio de Hardy-Weinberg e de acordo com a literatura. Os resultados não indicaram associação de nenhum dos polimorfismos com o TDAH. Apesar disso, não podemos afirmar que o gene *DRD2* não contribui para a patofisiologia do TDAH, sendo necessário um maior estudo de toda a região genômica *DRD2/ANKK1* para definir se a mesma influencia ou não no TDAH.