

310

**ESTUDO DE ASSOCIAÇÃO ENTRE O POLIMORFISMO -1021 C/T NA REGIÃO PROMOTORA DO GENE DA DOPAMINA BETA-HIDROXILASE E O TRANSTORNO DE DÉFICIT DE ATENÇÃO E HIPERATIVIDADE.** *Julia Pasqualini Genro, Tatiana Roman, Luis A.*

*Rohde, Mara Helena Hutz (orient.)* (Departamento de Genética, Instituto de Biociências, UFRGS).

O Transtorno de déficit de atenção e hiperatividade (TDAH), é um das doenças psiquiátricas mais comum na infância e na adolescência, afetando de 3 a 6% de crianças em idade escolar. Estudos etiológicos do TDAH confirmam além de um componente ambiental, uma relevante contribuição genética. Vários genes já foram identificados como candidatos, principalmente do sistema catecolaminérgico, sugerindo uma suscetibilidade para o seu desenvolvimento. A enzima dopamina beta-hidroxilase, que converte dopamina em noradrenalina, está provavelmente implicada na fisiopatologia da doença. Estudos prévios do nosso grupo já demonstraram a associação de um polimorfismo do íntron 5 do gene DBH com o TDAH. Recentemente o polimorfismo -1021 C/T na região promotora deste gene foi associado com os níveis séricos desta enzima, sugerindo que ele funciona com um QTL. O objetivo deste estudo foi verificar se o polimorfismo -1021 C/T está associado ao TDAH. A amostra é constituída de 134 indivíduos controle doadores de sangue do Hemocentro do Rio Grande do Sul e 97 famílias com pelo menos 1 filho afetado pelo TDAH. Os pacientes foram avaliados pelo Serviço de Psiquiatria da Infância e Adolescência do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). O polimorfismo -1021 C/T foi investigado pela técnica de PCR seguida de clivagem com a endonuclease HhaI. Comparando-se homocigotos CC e portadores do alelo T verificou-se que a prevalência de portadores do alelo T foi aproximadamente 16% mais elevada nos pacientes do que na amostra controle ( $P=0,027$ ). Nos pacientes com TDAH o alelo foi 10% mais freqüente do que nos controles ( $p=0,023$ ), indicando que esta variante é possivelmente um alelo de risco para doença. Utilizando o método do risco relativo de haplótipos (HRR), verificou-se uma tendência a transmissão preferencial do alelo T ( $p=0,06$ ). Os resultados sugerem que o gene DBH é importante na suscetibilidade ao TDAH e que o polimorfismo -1021 C/T parece promissor para futuras investigações. (PIBIC/CNPq-UFRGS).