

Sessão 40  
Genética Humana III

399

**PESQUISA DO FATOR V LEIDEN E DA MUTAÇÃO 20210A NO GENE DA PROTROMBINA (FATOR II) EM PACIENTES COM LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO.** *Gustavo Fioravanti Vieira, Israel Roisenberg, Eliane Bandinelli (orient.)* (Departamento de Genética, Instituto de

Biociências, UFRGS).

Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) é uma patologia sistêmica de etiologia desconhecida. Os pacientes apresentam sintomas clínicos variados, como os processos infecciosos. Participam de sua fisiopatogênese vários fatores: processos imunológicos autodirecionados complexos, formação e deposição de imunocomplexos, ativação do complemento, entre outros. Nas últimas quatro décadas a incidência de LES mais do que triplicou, passando de 1, 51/100.000 entre 1950-79 para 5, 56/100.000 entre 1980-92. Em pacientes com LES, tanto o sistema vascular coronariano quanto o cerebral e o periférico são afetados por trombose e vasculopatias, sendo importantes causas de mortalidade, morbidade e custo. A trombose venosa é considerada a segunda manifestação mais freqüente depois das infecções, tendo a mesma responsabilidade pelo número de mortes. Conforme os dados da literatura, as duas alterações genéticas mais freqüentes em pacientes caucasóides com trombose venosa são o fator V Leiden (FVL) e a mutação 20210A no gene do fator II. O objetivo deste trabalho foi investigar a freqüência destas mutações em pacientes com LES e avaliar a sua contribuição no aparecimento de eventos trombóticos. Foram estudados 100 indivíduos portadores de LES, diagnosticados e coletados no Serviço de Reumatologia do HCPA. Foi utilizada uma amostra de 220 indivíduos caucasóides doadores de banco de sangue do estado do RS como grupo controle. As alterações foram detectadas por PCR seguido de clivagem com enzima de restrição. As freqüências do FVL e da mutação 20210A no grupo controle foram 2, 3% e 1, 8%, respectivamente. No grupo de pacientes foram 1% e 3%, respectivamente. As freqüências alélicas não diferem entre o grupo de pacientes e o grupo controle para o FVL (OR=0, 43; IC95% 0, 05-3, 76) e para a mutação no gene do fator II (OR=1, 67; IC95% 0, 36-7, 60). A presença de ambas as alterações foi detectada em 1 indivíduo do grupo controle (0, 4%). Os dados obtidos até agora indicam que a presença do FVL e/ou da mutação 20210A do fator II não parecem ser fatores de risco para o aparecimento de trombose venosa em pacientes com LES. (CNPq-Proj. Integrado).