



Curso: GENÉTICA MEDICINA

Título: ANÁLISE DE ALELOS HLA DQ E DR ASSOCIADOS À ESCLEROSE MÚLTIPLA NUMA POPULAÇÃO DE

Autores: THYAGÓ PEDROSA MAGALHAES

orientador: VERA APARECIDA SADDI

Resumo

Introdução e Objetivos

A Esclerose Múltipla (EM) é considerada doença rara, contudo com grande impacto econômico na sociedade, pois é uma das causas mais importantes de incapacidade em adultos jovens. No Brasil, os estudos sobre a associação do HLA com a EM são escassos e uma tentativa de compreender melhor a interação do HLA com o prognóstico da doença e a resposta terapêutica motivam a realização do presente estudo. Os objetivos do projeto consistem em determinar a frequência dos alelos DQ e DR em um grupo controle, bem como avaliar as potenciais associações entre os diferentes alelos e as características clínico-epidemiológicas dos pacientes.

Material

Os casos incluídos deverão ser aqueles já diagnosticados no Ambulatório de Doenças Desmielinizantes do Setor de Neurologia do Hospital Geral de Goiânia Dr. Alberto Rassi (HGG), que preencham os critérios revisados de McDonald (2005) para o diagnóstico da doença. Durante as consultas ambulatoriais, que acontecem nas quintas-feiras, das 15:00 às 19:00 horas, os pacientes serão abordados pelo pesquisador no horário de 13 às 15 horas, em sala específica da neurologia, onde serão convidados a participar do projeto. Nesta oportunidade, os pacientes serão informados em detalhes sobre a investigação e sobre os possíveis riscos e benefícios do estudo. O grupo controle consistirá de 100 indivíduos saudáveis, maiores de 18 anos, pareados por idade, sexo e etnia, sem história familiar de EM, selecionados dentre os doadores regulares do Banco de Sangue da Santa Casa de Misericórdia de Goiânia. Os pacientes e doadores que concordarem em participar do estudo, deverão assinar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Posteriormente, o paciente será submetido à coleta de uma amostra de sangue periférico por um biomédico colaborador do projeto. As amostras de sangue coletadas serão mantidas refrigeradas em recipiente adequado e transferidas ao final do dia ao Laboratório de Diversidade Genética da PUC Goiás para extração de DNA. A genotipagem será realizada através de PCR e reação reversa (metodologia LUMINEX)

Resultado

Os principais resultados esperados com o desenvolvimento deste projeto incluem uma descrição sistemática da relação do HLA na suscetibilidade do desenvolvimento de EM bem como determinar as características clínico-epidemiológicas dos pacientes com EM acompanhados no Hospital Geral de Goiânia, em Goiânia, permitindo o conhecimento do perfil dos pacientes com essa doença. O estudo prevê a determinação da presença de associação positiva de alelos específicos do HLA com o desenvolvimento de EM em pacientes diagnosticados em Goiânia. Estes resultados permitirão avaliar a importância do HLA como fator causal no desenvolvimento de EM e seu impacto nos aspectos clínico-epidemiológicos e prognóstico dos pacientes com essa doença.

Conclusão

Sabe-se que a associação do HLA em diferentes proporções pode estar relacionado a suscetibilidade ao desenvolvimento da EM nas diferentes populações do mundo, bem como sua relação com o desenvolvimento de formas benignas ou malignas da doença. Corroborando a importância desses dados, sabe-se que pacientes com associação positiva do alelo DRB1*1501 apresentam resposta terapêutica distinta entre os imunomoduladores disponíveis para o tratamento contínuo da EM, destacando melhor resposta ao acetato de glatiramer. A implicação do estudo genéticos está na possibilidade de virem a contribuir na indicação mais adequada de tratamento na EM, seja por embasarem um início precoce da terapêutica, seja pela melhor escolha da droga bem como saber precocemente a forma de evolução e prognóstico do paciente quanto a forma de evolução da doença (benigna ou maligna).

Referências

Ebers G C, Heigenhauser L, Daumer M, Lederer C, Noseworthy JH. Disability 28. as an outcome in MS clinical trials. *Neurology*, 2008;71:624-31.



Anais da Semana de Ciência e Tecnologia da PUC Goiás 2013
Disponível em: <http://anais.pucgoias.edu.br/2013/index.htm>
ISSN: 2177-3327

Hemmer B, Archelos JJ, Hartung H.P. New concepts in the immunopathogenesis of the Multiple Sclerosis. *Nature Reviews*.2002;3:291-301.

Milo R, Kahana E. Multiple sclerosis: geoeidemiology, genetics and the environment. *Autoimmunity Reviews*, 2010;9:A387-A394.

Granieri E Exogeneous factors in the aetiology of multiple sclerosis: a critical overview. *Canadian Journal of Neurological sciences* 1993; 20:17-29.

Compston A, Distribution of multiple sclerosis. In: Compston A, Ebers G, Lassmann H, McDonald I, Matthews B, Wekerle H. *McAlpine's Multiple Sclerosis*. Livingstone: Ed. Churchill, 1999: 63-100.

palavras-chave: Esclerose múltipla; HLA; genotipagem

modalidade de Fomento: