



B093

RELAÇÃO DOS NÍVEIS DE HOMOCISTEÍNA PLASMÁTICA E MUTAÇÕES C677T E A1298C NO GENE DA MTHFR EM RECÉM-NASCIDOS

Maria Weber Guimarães Barreto (Bolsista PIBIC/CNPq) e Profa. Dra. Nelci Fenalti Höehr (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas – FCM, UNICAMP

A identificação e quantificação da homocisteína sérica é utilizada como um exame complementar na investigação etiológica, indicação e seguimento terapêutico de pacientes com hiperhomocisteinemia, sendo sugerido que esta é um fator de risco em doenças cardiovasculares. A homocisteína plasmática é influenciada por fatores genéticos e adquiridos e seu nível sérico é determinado pelo metabolismo da metionina, através de duas vias distintas: remetilação da homocisteína para metionina ou transulfuração da homocisteína para cisteína. A realização do estudo das mutações C677T e A1298C no gene da Metilenotetrahidrofolatoredutase (MTHFR) visa determinar a prevalência da mutação A1298C em recém-nascidos com e sem a mutação C677T e estabelecer uma correlação com os níveis de homocisteína plasmática. Para detecção das mutações gênicas, efetuou-se a extração do DNA, seguida de amplificação por PCR e digestões específicas com enzima de restrição *MbolI*. Verificou-se, então, no grupo de recém-nascidos homozigotos para a mutação C677T, uma prevalência de 3,38% de homozigotos e 0% de heterozigotos para a mutação A1298C, e, no grupo de recém-nascidos heterozigotos para a mutação C677T, a prevalência encontrada foi de 6,66% de heterozigotos e de 40% de homozigotos para a mutação A1298C. Estes resultados demonstraram não haver correlação entre as variações nos níveis de homocisteína e as mutações estudadas, embora tenha se verificado uma menor prevalência da mutação A1298C no grupo homozigoto para a mutação C677T.

Homocisteína – Metilenotetrahidrofolatoredutase – Doenças Cardiovasculares