

Associação do polimorfismo rs142548867 no gene *EEFSEC* com a periodontite agressiva

Paloma Nascimento*, Tiago Taiete, Marcio Z Casati, Ricardo D Coletta, Monica G Corrêa, Mauro P Santamaria, Enilson A Sallum e Renato C.V Casarin

Resumo

Este estudo investigou se a variação de nucleotídeo único (SNV) rs142548867 no gene *EEFSEC* foi significativamente associada com a periodontite agressiva (PA) em uma população brasileira. A frequência do SNV rs142548867 foi analisada em 200 indivíduos com PA e 200 indivíduos sem histórico de periodontite (SP). Como resultado foi observado que este SNV foi associado com a PA na população estudada, sendo o alelo raro detectado mais frequentemente nos indivíduos com PA, tornando este SNV de risco para a ocorrência da doença.

Palavras-chave: Periodontite agressiva, genética, fator de risco.

Introdução

Apesar da prevalência da PA ser relativamente baixa na população brasileira, esta doença possui grande impacto na qualidade de vida dos pacientes, uma vez que apresenta rápida e severa destruição dos tecidos periodontais e pode levar à múltiplas perdas dentais de maneira precoce. A PA é influenciada por fatores genéticos. Recentemente a variação de nucleotídeo único (SNV) missense rs142548867 (c.668C>T - p.Pro223.Leu) no gene *EEFSEC* foi reportada como associada a PA em um estudo de exoma em famílias brasileiras com histórico de PA. Entretanto, este SNV ainda não foi avaliado em uma população maior e independente. Portanto, este estudo investigou se o SNV rs142548867 permanece significativamente associado a PA em uma análise populacional ampla.

Resultados e Discussão

A frequência do SNV rs142548867 foi analisada por meio de PCR em tempo real utilizando sondas TaqMan específica em 200 indivíduos com PA e 200 indivíduos saudáveis (SP). As diferenças nas frequências de alelos e genótipos foram analisadas por meio do teste de qui-quadrado e odds-ratio, com nível de significância de 5%.

O SNV missense rs142548867 no gene *EEFSEC* foi associado com a PA na população avaliada. O alelo raro T foi detectado em maior frequência em pacientes com PA quando comparados aos indivíduos SP (4%, 1% respectivamente, odds ratio 4.3, $p=0.04$). O genótipo CT foi significativamente associado a PA (odds ratio 10.06, $p=0.028$), tornando este SNV de risco para a ocorrência da doença.

Tabela 1. Características clínicas e demográficas.

Características	Gen	SP
Idade (anos)	34.0 ± 4.6	30.5 ± 5.8
Gênero (M / F)	21 / 79*	35.0 / 65.0
Etnia (Af / C)	16.5 / 83.5	13.8 / 86.2
Índice de Placa (%)	23.1 ± 6.5	19.1 ± 5.4
Índice de Sangramento (%)	24.8 ± 9.0	19.2 ± 2.3
Profundidade de sondagem (mm)	2.35 ± 0.0	2.1 ± 0.2
Nível clínico de inserção (mm)	5.44 ± 1.0	4.2 ± 0.7

Tabela 2. Frequência dos alelos e genótipos do SNV rs142548867 no gene *EEFSEC*

SNP	PA (%)	SP (%)	Razão de Possibilidades PAxSP (95% CI)	
			<i>p</i> -valor	
HWE <i>p</i> -valor	0.8264	0.5205		
rs142548867 (<i>EEFSEC</i>)				
Alelos (C / T)	C	96	99	4.3 (1.1 - 16.5) $p = 0.04$
	T	4	1	
Genótipos (CC / CT / TT)	CC	93	98.7	Referência
	CT	6	0.65	10.06 (1.2 - 18.7) $p = 0.028$
	TT	1	0.65	n.s

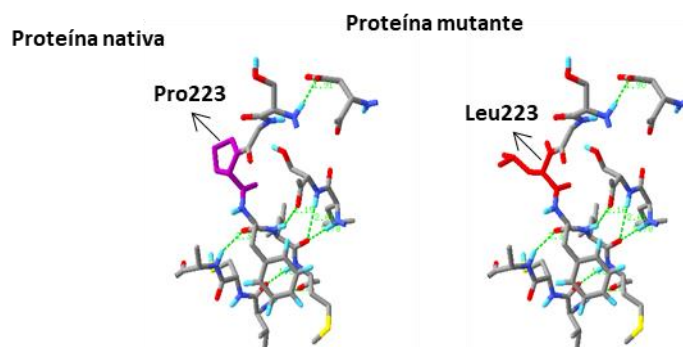


Figura 1. Representação gráfica das proteínas nativa e mutante, resultante do SNV rs142548867.

Conclusões

Pode-se concluir que o SNV rs142548867 no gene *EEFSEC* foi associado com a PA na população estudada, e que esta variação missense apresenta-se como um indicador de risco para a ocorrência da PA.

Taiete T. Avaliação de alterações genéticas em pacientes com periodontite agressiva na população brasileira. Piracicaba: Faculdade de Odontologia de Piracicaba, Universidade Estadual de Campinas; 2017.