

# ASSOCIAÇÃO DO POLIMORFISMO BCL2 rs1801018 E A PRESENÇA DE LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO



UnB

Jesus, JCP; Lima, ASN; Peixoto, PH; Fratelli, CF; Freitas, RS; Borges, FSA; Cardoso, LCA; Ferreira, LB; Lins, CE; Freire, DO; Kogawa, EM; Oliveira, JR; Silva, ICR.

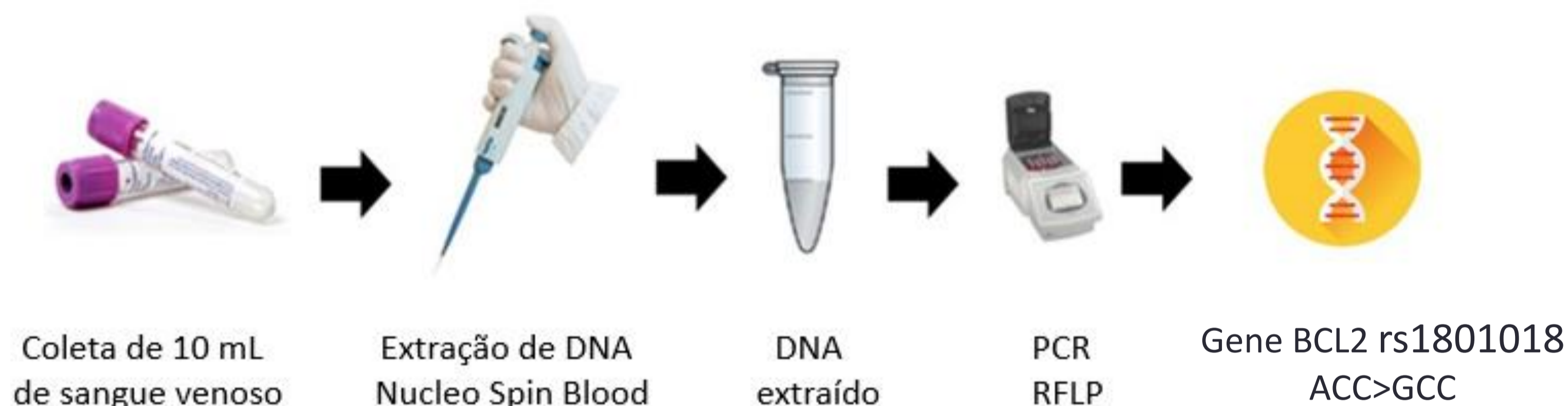
Contato: jaqueline1604@gmail.com



## INTRODUÇÃO

O Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) é uma doença crônica, autoimune, com etiologia não esclarecida e multifatorial (fatores genéticos e ambientais). Este agravo acomete principalmente mulheres, e o surgimento depois dos 65 anos é subdiagnosticado. Entre as diversas alterações descritas no LES, tem-se uma ativação anormal das células T, com morte celular induzida por apoptose. O *gene* anti-apoptótico *BCL2* localiza-se na posição 18q21.3. Um estudo japonês identificou que polimorfismo BCL2 rs1801018 (ACC> GCC, Ala43Thr – exon 2 do gene), resulta num resíduo Thr na posição 43 da proteína Bcl-2, com a redução do seu potencial anti-apoptótico, sendo relacionado à predisposição à autoimunidade. **Com isto, este trabalho teve como objetivo associar o polimorfismo BCL2 rs1801018 e LES em pacientes atendidos pelo SUS no Distrito Federal (Brasil).**

## MÉTODOS



*O presente estudo teve aprovação Comitê de ética (CEP) – FEPECS Parecer 309/2009*

## DISCUSSÃO

Os dados indicaram diferença estatística entre o grupo caso e o grupo controle ( $p=0,002$ ), sendo que 92% dos indivíduos do grupo caso eram genótipo *ala43ala* contra 74,2% no grupo controle. A presença do alelo *ala* parece ser fator de risco para LES (OR=3,58;  $P<0,001$ ). Este resultado diferencia-se de um estudo italiano, no qual não há associação entre o alelo e o surgimento de LES. Como a população brasileira é miscigenada, seria interessante investigar a distribuição deste polimorfismo em outras portadoras de LES presentes em outros países, para melhor compreensão da presença deste polimorfismo como fator de predisposição para LES.

## RESULTADOS

Tabela 1. Distribuição genotípica do polimorfismo BCL2 rs1801018.

	Grupo				P	OR	
	Lúpus		Controle				
	N	%	N	%			
Genótipos	<i>ala43ala</i>	92	92,0	95	74,2	0,002	NA
	<i>ala43thr</i>	7	7,0	29	22,7		
	<i>thr43thr</i>	1	1,0	4	3,1		
	Total	100	100,0	128	100,0		
Genótipos	<i>ala43ala</i>	92	92,0	95	74,2	<0,001	3,99
	<i>ala43thr/ thr43thr</i>	8	8,0	33	25,8		
	Total	100	100,0	128	100,0		
Alelos	ALA	191	95,5	219	85,5	<0,001	3,58
	THR	9	4,5	37	14,5		
	Total	200	100,0	256	100,0		

## REFERÊNCIAS

- KOMAKI, Satoru et al. The polymorphic 43Thr bcl-2 protein confers relative resistance to autoimmunity: an analytical evaluation. **Hum Genet**, Springer, n. 103, p.435-440, jul. 1998. .
- MEHRAN, Ruty et al. Synergistic effect between il-10 and bcl-2 genotypes in determining susceptibility to systemic lupus erythematosus. **Arthritis & Rheumatism**, ., v. 41, n. 4, p.596-602, 1998. .
- JAIN, Meenu et al. Role of BCL2 ( ala43thr ), CCND1 ( G870A ) and FAS ( A-670G ) polymorphisms in modulating the risk of developing esophageal cancer. **Cancer Detection And Prevention**, n. 31, p.225-232, abr. 2007.
- D'ALFONSO, Sandra et al. Sistemic Lupus Erythematosus candidate genes in the Italian population. **Arthritis & Rheumatism**, ., v. 43, n. 1, p.120-128. 2000.

## AGRADECIMENTOS

