

## FRECUENCIAS DE LAS PRINCIPALES MUTACIONES EN EL GENE DE LA METILENOTETRAHIDROFOLATO REDUCTASE EN INDIVIDUOS AFECTADOS POR DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

Cavalcanti Denise P.<sup>1,2</sup>, Neri João I.C.F.<sup>1,2</sup> y Arruda Valder R.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Depto. Genética Médica, <sup>2</sup>Programa de Genética Perinatal-Caism

<sup>3</sup>Depto. Clínica Médica, Faculdade de Ciências Médicas, UNICAMP, Campinas, São Paulo, Brasil. [denisepc@unicamp.br](mailto:denisepc@unicamp.br)

La enzima metileno tetra hidro folato reductase (MTHFR) cataliza la conversión del 5,10-metileno tetra hidro folato en 5-metil tetra hidro folato, el principal folato circulante. El gene MTHFR presenta dos polimorfismos frecuentes – C677T y A1298C. La frecuencia de la mutación C677T varía entre diferentes grupos étnicos, alrededor de 1% entre descendientes de africanos y amerindios, y de 20% entre algunos europeos y sus descendientes. Estos dos polimorfismos están asociados a las enfermedades tromboembólicas y a los defectos del tubo neural (DTN). El propósito del presente trabajo es presentar datos de un estudio sobre las frecuencias de esas mutaciones entre 119 familias con por lo menos uno afectado por DTN y también en 302 controles, provenientes de la región de Campinas, São Paulo, Brasil. No se encontraron diferencias significativas para los genotipos 677TT ( $\chi^2_{(3)}=1.59$ ;  $p=0.66$ ) y 1298CC ( $\chi^2_{(3)}=1.20$ ;  $p=0.75$ ). Al clasificar los DTN en defectos altos (anencefalía, cefalocele y espina bífida toracolumbar) y bajos (espina bífida lumbosacra y sacra) se observó una diferencia significativa en la frecuencia del genotipo 677TT apenas entre los defectos bajos ( $\chi^2_{(1)}=8.05$ ;  $p=0.004$ ). Se concluye que el genotipo 677TT es frecuente en nuestra población (cerca de 10%). Sin embargo, ésta frecuencia es mayor en los afectados por DTN bajos (27%). Los resultados también sugieren que el doble homocigoto (677TT/1298CC) parece ser una combinación de genotipos desfavorable.