



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2007;27 (Supl 1) :1-292

27^a Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

14º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul
10 a 14 de setembro de 2007

Anais

IDENTIFICAÇÃO DAS VARIÁVEIS A E G NO POLIMORFISMO 5HTTLPR DO GENE TRANSPORTADOR DA SEROTONINA EM PACIENTES DEPRIMIDOS COM TENTATIVA DE SUICÍDIO**LAILA CIGANA SCHENKEL; MARCELLA HERBSTTRITH DE OLIVEIRA; JAIR SEGAL; GISELE GUS MANFRO; SANDRA LEISTNER-SEGAL**

O gene transportador de serotonina (5-HTT) codifica uma proteína de membrana que é responsável pela recaptação deste neurotransmissor na fenda sináptica. Este gene foi descrito como um candidato às anormalidades serotoninérgicas observadas em pessoas com história de tentativas suicidas. Um polimorfismo no promotor do gene 5-HTT caracterizado pela inserção/deleção de 44 pb (5-HTTLPR) origina 2 alelos (L-long e S-short). O alelo L, constituído de 528 pb, está relacionado a uma transcrição duas a três vezes mais eficiente do 5-HTT em comparação com a forma S, que é constituído por 483 pb e é menos ativo. Uma nova variante no gene 5-HTTLPR, caracterizada pela modificação de um único nucleotídeo (A-G SNP) foi recentemente descrita. A análise funcional do SNP A-G demonstrou que a variante A do alelo L (LA) produz altos níveis do mRNA do 5-HTT, entretanto o LG comporta-se equivalentemente ao alelo S. O mesmo SNP pode ser utilizado para subdividir o alelo S, em SA e SG. O objetivo desse estudo é a padronização da técnica de digestão enzimática para determinar as variantes dos alelos L e S em uma amostra previamente genotipada para o polimorfismo 5HTTLPR. A amplificação da região promotora do 5-HTT que contém os polimorfismos 5-HTTLPR e o SNP A-G, foi realizada através da reação em cadeia da polimerase (PCR) e posterior digestão enzimática com a endonuclease MspI. O produto da digestão foi observado através de um gel de agarose de 3,0% com um marcador de peso molecular de 1Kb. A frequência dos genótipos nos pacientes foi identificada (n=125): SASA-28%, SASG-0%, LALA-22,4%, LALG-7,2%, LGLG-0%, SALA-34,4%, SALG-8%. Frequência bialélica: SS-28%, LL-29,6% e LS-42,4%. A técnica de digestão com a enzima MspI permite a identificação de todas as variantes LA, LG, SA, SG do 5-HTTLPR.