

Relação de polimorfismos no gene da sirtuína 1 com a retinopatia diabética em pacientes com diabetes tipo 2

Kátia Gonçalves dos Santos^{1,*}, Lucas Marcelo da Silva Machado¹, Daisy Crispim²

¹Laboratório de Genética Molecular Humana, Universidade Luterana do Brasil (ULBRA); ²Serviço de Endocrinologia, Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA); *katia.santos@ulbra.br

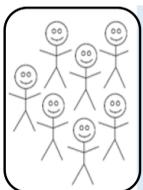
Introdução

A retinopatia diabética (RD) é uma complicação crônica e comum no diabetes mellitus tipo 2 (DM2). A sirtuína 1 (SIRT1) é uma molécula com ação protetora, cuja expressão está reduzida nos pacientes com diabetes e complicações crônicas.

Objetivo

Avaliar a associação dos polimorfismos rs12778366, rs3758391, rs7069102, rs7895833 e rs7896005 no gene *SIRT1* com a presença e a gravidade da RD em pacientes com DM2.

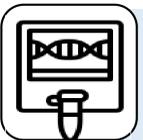
Metodologia



1177 pacientes ambulatoriais com DM2: 542 sem RD, 371 com RD não proliferativa (NPDR) e 264 com RD proliferativa (PDR)



Extração de DNA de sangue venoso por *salting out*



PCR em tempo real (discriminação alélica)



Análises estatísticas: SPSS e WinPEPI

Resultados

As frequências dos genótipos e dos alelos não foram diferentes na comparação entre os pacientes sem RD, com RDNP e com RDP (Tabela 1). Porém, o genótipo CC do polimorfismo rs12778366 foi mais frequente entre os pacientes com RD do que entre os que não tinham RD (2,9% contra 0,8%, $p = 0,037$). A associação do genótipo CC com o risco aumentado de RD se manteve após o ajustamento para os potenciais confundidores (RC = 5,67; IC 95% = 1,41-22,78).

Resultados

Tabela 1. Frequências genotípicas e alélicas dos polimorfismos no gene *SIRT1* nos pacientes com DM2 segundo a presença ou gravidade da RD.

	Total	Sem RD	RDNP	RDP	p
rs12778366	1115	519	342	254	
TT (%)	903 (81,0)	423 (81,5)	270 (79,0)	210 (82,7)	0,093
TC (%)	191 (17,1)	92 (17,7)	62 (18,1)	37 (14,6)	
CC (%)	21 (1,9)	4 (0,8)	10 (2,9)	7 (2,8)	
T	0,90	0,90	0,88	0,90	0,278
C	0,10	0,10	0,12	0,10	
rs3758391	1093	514	336	243	
CC (%)	461 (42,2)	213 (41,4)	137 (40,8)	111 (45,7)	0,700
CT (%)	470 (43,0)	228 (44,4)	146 (43,5)	96 (39,5)	
TT (%)	162 (14,8)	73 (14,2)	53 (15,8)	36 (14,8)	
C	0,64	0,64	0,62	0,65	0,591
T	0,36	0,36	0,38	0,35	
rs7069102	1075	506	336	233	
GG (%)	446 (41,5)	208 (41,1)	136 (40,5)	102 (43,8)	0,798
GC (%)	472 (43,9)	229 (45,3)	147 (43,8)	96 (41,2)	
CC (%)	157 (14,6)	69 (13,6)	53 (15,8)	35 (15,0)	
G	0,63	0,64	0,62	0,64	0,756
C	0,37	0,36	0,38	0,36	
rs7895833	1054	497	336	221	
AA (%)	598 (56,7)	279 (56,1)	190 (56,6)	129 (58,4)	0,959
AG (%)	379 (36,0)	179 (36,0)	123 (36,6)	77 (34,8)	
GG (%)	77 (7,3)	39 (7,8)	23 (6,8)	15 (6,8)	
A	0,75	0,74	0,75	0,76	0,799
G	0,25	0,26	0,25	0,24	
rs7896005	1118	519	354	245	
GG (%)	382 (34,2)	177 (34,1)	121 (34,2)	84 (34,3)	0,854
GA (%)	487 (43,6)	226 (43,5)	149 (42,1)	112 (45,7)	
AA (%)	249 (22,3)	116 (22,4)	84 (23,7)	49 (20,0)	
G	0,56	0,56	0,55	0,57	0,804
A	0,44	0,44	0,45	0,43	

Conclusão

O polimorfismo rs12778366 no gene *SIRT1* está associado com a RD em pacientes com DM2 na população do Rio Grande do Sul.

Apoio financeiro: CNPq