



ESTUDO DE ASSOCIAÇÃO DE TRÊS POLIMORFISMOS NO GENE DA SIRTUÍNA 1 (SIRT1) COM A RETINOPATIA DIABÉTICA

Lucas Marcelo da Silva Machado¹

Daisy Crispim²

Kátia Gonçalves dos Santos³

A retinopatia diabética (RD) é uma complicação crônica e multifatorial, que acomete a maioria dos pacientes com diabetes mellitus tipo 2 (DM2). A sirtuína 1 (SIRT1) é uma desacetilase que tem ação anti-inflamatória, antioxidante e antifibrótica, cuja expressão está reduzida nos pacientes com complicações crônicas do diabetes. Variantes identificadas no gene *SIRT1* afetam a sua expressão e estão associadas com o DM2 e desfechos relacionados. Porém, a maioria destes estudos foram realizados na Ásia e nenhum deles analisou as variantes genéticas da SIRT1 na RD. Assim, o objetivo deste estudo de caso-controle é avaliar a associação dos polimorfismos rs3758391, rs12778366 e rs7895833 no gene *SIRT1* com a RD em pacientes com DM2, atendidos em hospitais terciários do Estado do Rio Grande do Sul. Até o momento foram avaliados 507 pacientes (252 com RD e 255 sem RD) e 48 doadores de banco de sangue (para a determinação das frequências dos polimorfismos na população em geral). O DNA foi extraído por uma técnica de *salting out* e a genotipagem foi realizada por PCR em tempo real. As análises estatísticas foram conduzidas no SPSS e no WinPEPI. Os alelos de menor frequência para os polimorfismos rs3758391, rs12778366 e rs7895833 tiveram praticamente a mesma prevalência nos doadores de sangue e nos pacientes com DM2 (T = 0,36, C = 0,11 e G = 0,25). As frequências genotípicas também não apresentaram diferenças estatisticamente significativas na comparação entre estes dois grupos. Da mesma forma, tanto as frequências genotípicas como as frequências alélicas nos pacientes com RD não foram diferentes daquelas observadas nos pacientes que não tinham esta complicação ($p > 0,05$ para todas as comparações). Assim, os resultados obtidos nas análises preliminares não apoiam a hipótese de que os polimorfismos rs3758391, rs12778366 e rs7895833 no gene *SIRT1* estejam associados com a RD em pacientes com DM2 provenientes de uma população do sul do Brasil.

Palavras-chave: diabetes mellitus tipo 2 (DM2); retinopatia diabética; sirtuína 1 (SIRT1); polimorfismos.

¹ Aluno de graduação do curso de Biomedicina e bolsista de iniciação científica PIBIC/CNPq, ULBRA, lucmar1997@gmail.com

² Bióloga do Serviço de Endocrinologia, HCPA e professora do PPG em Ciências Médicas: Endocrinologia, UFRGS, dcmoreira@hcpa.edu.br

³ Orientadora, professora do curso de graduação em Ciências Biológicas e do PPG em Biologia Celular e Molecular Aplicada à Saúde (PPGBioSaúde), ULBRA, katia.santos@ulbra.br