



# Estudo de associação de três polimorfismos no gene da sirtuína 1 (SIRT1) com a retinopatia diabética

Lucas Marcelo da Silva Machado<sup>1</sup>, Daisy Crispim<sup>2</sup>, Kátia Gonçalves dos Santos<sup>1,\*</sup>

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

## Introdução

A retinopatia diabética (RD) é uma complicação crônica, neurovascular e multifatorial, comum no diabetes mellitus tipo 2 (DM2). A sirtuína 1 (SIRT1) é uma molécula com ação anti-inflamatória, antioxidante e antifibrótica, cuja expressão está reduzida nos pacientes com diabetes.

## Objetivo

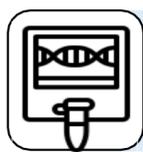
Avaliar a associação dos polimorfismos rs3758391, rs12778366 e rs7895833 no gene *SIRT1* com a RD em pacientes com DM2.

## Metodologia

➤ População de estudo: 507 pacientes com DM2 e 48 doadores de sangue provenientes do Estado do Rio Grande do Sul.



Extração de DNA: sangue venoso → 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 doadores de sangue e os pacientes com DM2 (dados não demonstrados), assim como não diferiram entre os pacientes sem RD, com RD não proliferativa (RDNP) e com RD proliferativa (RDP) (Quadro 1).

## Resultados

**Quadro 1.** Frequências alélicas e genotípicas dos polimorfismos no gene *SIRT1* nos pacientes de acordo com a presença e gravidade da RD.

	Total	Sem RD	RDNP	RDP	p
<b>rs3758391</b>	503	252	154	97	
CC (%)	210 (41,7)	103 (40,9)	59 (38,3)	48 (49,5)	0,471
CT (%)	220 (43,7)	114 (45,2)	70 (45,5)	36 (37,1)	
TT (%)	73 (14,5)	35 (13,9)	25 (16,2)	13 (13,4)	
C	0,64	0,64	0,61	0,68	0,282
T	0,36	0,36	0,39	0,32	
<b>rs12778366</b>	504	255	151	98	
TT (%)	407 (80,8)	206 (80,8)	118 (78,1)	83 (84,7)	0,181
TC (%)	87 (17,3)	47 (18,4)	28 (18,5)	12 (12,2)	
CC (%)	10 (2,0)	2 (0,8)	5 (3,3)	3 (3,1)	
T	0,89	0,90	0,87	0,91	0,395
C	0,11	0,10	0,13	0,09	
<b>rs7895833</b>	504	253	154	97	
AA (%)	284 (56,3)	144 (56,9)	83 (53,9)	57 (58,8)	0,803
AG (%)	185 (36,7)	89 (35,2)	61 (39,6)	35 (36,1)	
GG (%)	35 (6,9)	20 (7,9)	10 (6,5)	5 (5,2)	
A	0,75	0,74	0,74	0,77	0,731
G	0,25	0,26	0,26	0,23	

## Conclusão

Os nossos achados não apoiam a hipótese de que os polimorfismos rs3758391, rs12778366 e rs7895833 no gene *SIRT1* estejam associados com a RD em pacientes com DM2.

**Apoio financeiro:**

