

## Avaliação do Polimorfismo rs551238 no Gene da Eritropoetina na Retinopatia Diabética

Renan Sbruzzi<sup>1</sup>, Evelise Polina<sup>2</sup>, Luis Fernando Sesti<sup>3</sup>, Daisy Crispim<sup>4</sup>, Luis H. Canani<sup>5</sup>, Kátia G. dos Santos<sup>6</sup>

<sup>1</sup>Graduando Biomedicina/ULBRA (renansbruzzi@hotmail.com); <sup>2</sup>Pós-doutoranda do PPG em Biologia Celular e Molecular Aplicada à Saúde (PPGBioSaúde)/ULBRA; <sup>3</sup>Doutorando do PPGBioSaúde/ULBRA; <sup>4</sup>Professora do PPG em Endocrinologia/UFRGS; <sup>5</sup>Professor do Departamento de Medicina Interna/UFRGS; <sup>6</sup>Professora do curso de Biologia e do PPGBioSaúde/ULBRA (kgsantos2010@gmail.com)

### Introdução

- A retinopatia diabética (RD) é uma complicação crônica do diabetes mellitus (DM) que, ao atingir sua forma mais grave, pode resultar na perda irreversível da visão.
- A eritropoetina (EPO) é uma citocina responsável pelo controle da eritropoiese e um potente fator angiogênico expresso na retina.
- Níveis séricos da EPO assim como polimorfismos em seu gene já foram associados à retinopatia diabética.

### Objetivo

- Avaliar a associação do polimorfismo rs551238 no gene da eritropoetina com a presença de retinopatia diabética e sua gravidade em pacientes com diabetes mellitus tipo 2 (DM2).

### Métodos

**População do estudo:** 640 pacientes com DM2 divididos entre casos e controles de acordo com a presença ou não de RD (428 com RD e 254 sem RD).

- A população do estudo é composta em sua maioria por indivíduos do sexo feminino (52%). O grupo de casos (com RD) apresentou maior frequência de uso de insulina e dosagens maiores de creatinina, indicando estágios mais avançados de DM2 e possível comprometimento renal.

#### Extração DNA

- Sangue periférico - método de salting-out

#### Genotipagem

- PCR em tempo real

#### Análises Estatísticas

- $\chi^2$  no pacote SPSS ou WinPEPI

### Resultados

- As frequências alélicas e genotípicas do polimorfismo estudado nos casos e controles estão apresentadas na Tabela 1. As frequências genotípicas estão em equilíbrio de Hardy-Weinberg em ambos os grupos.

**Tabela 1: Frequências genotípicas e alélicas obtidas no grupo controle (sem RD) e no grupo de casos (com RD).**

	Controles (n = 254)	Casos (n = 428)	p
TT	107 (42,1%)	185 (43,2%)	
GT	124 (48,8%)	197 (46,0%)	0,684
GG	23 (9,1%)	46 (10,7%)	
T	0,67	0,66	0,958
G	0,33	0,34	

- As comparações das frequências genotípicas e alélicas entre os grupos controle e caso não apresentaram diferenças estatisticamente significativas.

- A Tabela 2 mostra as frequências genotípicas e alélicas nos grupos de pacientes sem RD, com RD não-proliferativa e com RD proliferativa.

**Tabela 2: Frequências genotípicas e alélicas obtidas para os indivíduos sem RD, com RD não-proliferativa e com RD proliferativa**

	Sem RD	RD não-proliferativa	RD proliferativa	p
TT	107 (42,1%)	107 (46,3%)	62 (40,0%)	
GT	124 (48,8%)	105 (45,5%)	70 (45,2%)	0,210
GG	23 (9,1%)	19 (8,2%)	23 (14,8%)	
T	0,67	0,69	0,63	0,175
G	0,33	0,31	0,37	

- As frequências genotípicas e alélicas encontradas nos pacientes estratificados de acordo com a gravidade da RD não foram estatisticamente diferentes.

### Conclusão

- Os resultados obtidos até o momento não indicam associação entre o polimorfismo rs551238 no gene da EPO e a presença de retinopatia diabética ou sua gravidade.

#### Referências:

- Abhary et al. Association between erythropoietin gene polymorphisms and diabetic retinopathy. Chicago: Arch Ophthalmol. V. 128, n. 1, p 102-6, Jan 2010.
- Yang et al. Candidate gene association study for diabetic retinopathy in chinese patients with type 2 diabetes. Atlanta: Mol Vis. V. 3, n. 20, p 200-14, Mar 2014.