

SUBMISSÃO / RESUMO-EDITAIS (PROPEGI/PROEC/PROGRAD) -
TRABALHOS LOCAIS - PESQUISA

**EXPRESSÃO DE GENES RELACIONADOS A DOENÇAS
AUTOIMUNES/INFLAMATÓRIAS EM INDIVÍDUOS COM SÍNDROME DE
DOWN**

Elieenay Ferreira Da Silva (elienay.ferreira@upe.br)

Williams Taurino De Paula Júnior (williams.taurino@upe.br)

Maria Tereza Cartaxo Muniz (tereza.cartaxo@upe.br)

A síndrome de Down (SD) ou trissomia 21 é uma síndrome genética resultante da presença e da expressão de três cópias de genes localizados no cromossomo 21, com prevalência de aproximadamente 1/700 nascidos. Indivíduos com SD apresentam maior frequência de autoimunidade e infecções mais graves do que a população em geral. A função dos inflamassomas é manter o equilíbrio do organismo na defesa contra patógenos ou sinais de perigo não microbianos. A sinalização aberrante tem sido implicada no desenvolvimento de doenças inflamatórias e autoimunes. Os genes PTPN22 e CTLA-4 participam da limitação da ativação das células T e mantêm a homeostase imunológica, genes de susceptibilidade a doenças autoimunes. O objetivo da pesquisa é analisar e comparar o perfil de expressão dos genes

NLRP1, NLRP3, IL-1 β , IL-18, PTPN22 e CTLA-4 em indivíduos com SD. Para isso, os aspectos éticos estão de acordo com a Resolução nº 466/2012. Os participantes selecionados são provenientes do Ambulatório do Sono do Hospital Otávio de Freitas e foram identificados por meio do banco de dados disponível, totalizando 100 indivíduos com SD. Foram analisados os prontuários e coletadas informações como idade, sexo, manifestações clínicas, cariótipo e resultados de exames laboratoriais. Foi realizado treinamento em citogenética para a execução das etapas de cultura de linfócitos e bandejamento G, bem como da cultura de PBMCs. Os protocolos já estão padronizados no Laboratório de Genética e Citogenética da UFPE, onde serão realizados a extração de RNA, a síntese de cDNA e os ensaios de expressão gênica. Com esse tamanho amostral é possível realizar descrições detalhadas do grupo de participantes e conduzir análises exploratórias de associação entre os genes do inflamassoma, PTPN22 e CTLA-4. Essas análises aprofundaram a compreensão da associação entre esses genes em indivíduos com SD, avaliando sua relação com a suscetibilidade a doenças autoimunes e inflamatórias.

Palavras-chave: inflamassoma; trissomia 21; desregulação imunológica.