



HOMOZIGOSE DO ALELO RS3751143-C DO GENE *P2X7* É UM FATOR DE RISCO PARA A FORMA CLÍNICA PAUCIBACILAR EM PACIENTES PORTADORES DE HANSENÍASE DE CAMPOS DOS GOYTACAZES

Rebeka da Conceição Souza¹, Thaís Louvain de Souza², Letícia Silva Nascimento¹, Edilbert Pellegrini Nahn Junior², Alba Lucínia Peixoto Rangel¹

¹Universidade Estadual do Norte Fluminense, ²Faculdade de Medicina de Campos

A hanseníase é uma doença infecciosa causada pelo *Mycobacterium leprae*. É classificada pela diversificação no curso clínico da infecção, variando de uma doença paucibacilar na qual poucos bacilos estão presentes, a uma doença multibacilar, na qual uma grande carga bacilar está presente nas lesões. O fenótipo de susceptibilidade à infecção por *M. leprae* é complexo e influenciado por fatores do hospedeiro e do parasita, e também por fatores ambientais, no entanto, alguns estudos tem sugerido fatores genéticos como sendo importantes na manifestação da hanseníase *per se* e no curso clínico da doença. O SNP rs3751143 é um polimorfismo exônico onde ocorre uma troca do alelo A para o alelo C, causando a mudança de aminoácido na proteína codificada (GAG→GCG:Glutamina→Alanina), e perda de função da proteína. Polimorfismos que causam a perda de função de *P2X7* levam ao comprometimento da morte de micobactérias induzida por ATP em macrófagos. Neste sentido, este trabalho teve como objetivo analisar a associação do SNP rs3751143 no gene *P2X7* em pacientes portadores de hanseníase através de estudo do tipo caso controle. Amostras de 81 pacientes portadores de hanseníase (grupo caso) e 82 indivíduos saudáveis (grupo controle) foram genotipadas pela técnica de Sequenciamento de um único nucleotídeo. Neste estudo não houve diferença significativa nas distribuições de alelos e genótipos entre os grupos caso e controle. No entanto a manifestação das formas clínicas Paucibacilares em comparação aos indivíduos Multibacilares foi associada ao mutante homocigoto rs3751143-C (CCvs.AA: $p=0,0430$; OR=3,358, IC95%=1,008-11,18), mas não ao heterocigoto AC (ACvs.AA: $p=0,3480$; OR=0,5100, IC95%=0,1228-2,119). Também foi encontrada associação no modelo genético dominante (CCvsAA+AC: $p=0,007$; OR=4,370, IC95%=1,402-13,62), mas não no recessivo (CC+ACvs.AA: $p=0,6942$; OR=1,222, IC95%=0,4491-3,327). Estes dados mostram que apesar do polimorfismo rs3751143 do gene *P2X7* não ter influência na Hanseníase *per se*, pode estar envolvido na gravidade das formas clínicas da doença. Esta é a primeira vez que esse polimorfismo é estudado em pacientes com Hanseníase. *P2X7* é conhecido pela sua função anti-micobacteriana e o alelo rs3751143-C já foi descrito como um fator de risco para o desenvolvimento de tuberculose. A contribuição do *P2X7* na imunopatologia da infecção pelo *M. leprae* é desconhecida, no entanto, *P2X7* tem importante regulação na infecção causada por *Mycobacterium tuberculosis* e outros patógenos intracelulares; sugerindo que mecanismo similar pode estar ocorrendo na micobacteriose causadora de Hanseníase.

Palavras-chave: Hanseníase, *P2X7*, SNP.

Instituição de fomento: UENF, FAPERJ, CAPES