



## ESTUDO DE SNPs EM IFNG ASSOCIADOS A DOENÇA OCULAR DERIVADA DA TOXOPLASMOSE CONGÊNITA EM BINÔMIOS MÃE-FILHO DO NORTE E NOROESTE FLUMINENSE

Leonardo Vilquer de Souza, Rebeka da Conceição Souza, Lívia Mattos Martins, Alba Lucínia Peixoto Rangel

Toxoplasmose é uma doença infecciosa causada por um protozoário chamado *Toxoplasma gondii*, um parasita intracelular obrigatório com ampla distribuição geográfica e que infecta grande número de mamíferos e aves. A estimativa é de que um terço da população mundial esteja infectada cronicamente por *T. gondii*. A toxoplasmose congênita constitui-se em uma das formas mais graves de aquisição da infecção causada pelo parasito e pode ser devastadora para o feto bem como deixar graves sequelas de surdez, retardo psico-motor e cegueira no recém-nascido. Em Campos dos Goytacazes, toxoplasmose congênita é estimada em 0,2% de todos os bebês vivos, isto é, 1 a cada 435 bebês nasce com toxoplasmose. Baseado nos achados de SNPs de *IFN-γ* e *IL-13* associados a ocorrência da toxoplasmose ocular adquirida após o nascimento, este trabalho tem como objetivo investigar o potencial de associação entre INFG\_rs2069718, INFG\_rs3181035 e INFG\_rs2430561 e a ocorrência de doença ocular em casos de toxoplasmose congênita por meio da análise de binômios mãe-filho por coleta de amostras na ocasião do teste do pezinho. As amostras de sangue foram coletadas em papel-filtro para o rastreamento da IgM específica contra o parasito *T. gondii* durante a coleta do teste do pezinho, realizada normalmente para rastreamento de doenças metabólicas e genéticas. Esses papéis filtro foram enviados para o Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico (NUPAD) da Universidade Federal de Minas Gerais, para sorologia de IgM anti-*T. gondii*. Até o momento foram enviadas aproximadamente 1800 amostras de sangue de recém-nascidos para sorologia, no entanto, nenhuma amostra apresentou-se reagente para toxoplasmose, o que inviabilizaria os estudos de associação genética. No entanto, separadamente a essas coletas do teste do pezinho, 2 binômios sendo 3 casos de crianças com toxoplasmose congênita do nosso banco de amostras para toxoplasmose foram utilizadas, tiveram seu DNA extraído e armazenado até o uso nas análises genéticas. Como controle, foram extraídos DNA de 5 binômios sem toxoplasmose congênita. Espera-se ao final entender o papel desses marcadores de IFNG no contexto da doença ocular derivada da toxoplasmose congênita.

Palavras-chave: *Toxoplasma gondii*, Infecção congênita, Doença ocular

Instituição de fomento: PIBIC, FAPERJ e UENF