

A Ciência e os caminhos do desenvolvimento

Aplicação da técnica de SNAP em estudo de associação de polimorfismo de nucleotídeo único (SNP) de *CR1* e binômios mãe-filho portadores de toxoplasmose congênita no Norte e Noroeste Fluminense

Brunielli Aparecida Lima Luparelli, Letícia Silva Nascimento, Rebeka da Conceição Souza, Bianca Mangiavachi Magnelli, Alba Lucínia Peixoto Rangel

A toxoplasmose é causada pelo parasita protozoário *Toxoplasma gondii*, e apresenta graves consequências clínicas aos fetos e recém-nascidos quando adquirida congenitamente. Considerando a potencial importância de *CR1* na resposta imune contra infecções por parasitas protozoários, foi selecionado o polimorfismo de nucleotídeo único (SNP) *CR1_rs6656401* com o objetivo de verificar a associação deste polimorfismo à manifestação da toxoplasmose congênita, por meio da técnica de *Single Amplified Polymorphism* (SNAP). A genotipagem do SNP foi realizada por meio da reação de polimerase em cadeia (PCR) em 54 amostras, sendo 8 amostras de binômios mãe-filho, com crianças casos portadoras de toxoplasmose congênita e 19 amostras de binômios mãe-filho controles saudáveis. A frequência do alelo polimórfico (A) e do alelo ancestral (G) do marcador *rs6656401* no grupo de mães caso e controle foi de 0,50, no grupo de filhos casos foi de 0,43 e 0,56 respectivamente e no grupo de filhos controles foi 0,47 e 0,52 respectivamente. No estudo de associação entre os grupos não foram encontradas significâncias estatísticas. Nas análises de heterozigosidades observadas (H_o) e esperadas (H_e) foi visto um excesso de heterozigotos na população estudada, estando a H_o muito além da H_e pelo MAF global. As amostras também se encontravam fora do Equilíbrio de Hardy-Weinberg (EHW) para o SNP *rs6656401* ($p = 0,13^{-4}$). Considerando que erros de genotipagem podem ter influência sobre o EHW, foi verificado por sequenciamento os genótipos de algumas amostras de um estudo correlacionado que utilizou os mesmos pares de iniciadores por SNAP. O resultado do sequenciamento foi extrapolado para este estudo tendo apontado de fato erro de genotipagem. Desta forma, não foi possível compreender a associação deste marcador com a toxoplasmose congênita. Portanto, novos estudos de padronização da técnica SNAP a partir de amostras já sequenciadas ou o uso de outra técnica baseada em SNAP com maior especificidade devem ser realizados a fim de determinar se há associação do marcador *rs6656401* do gene *CR1* e a toxoplasmose congênita.

Palavras-chave: Toxoplasmose Congênita, *CR1*, SNAP.

Instituição de fomento: FAPERJ, UENF.