

## Polimorfismo no gene TGFBR1 está associado a hipomineralização molar incisivo severa

Almeida LKY, Bussaneli DG, Scarel-Caminaga RM, Restrepo M, Santos-Pinto L, Vieira AR, Jeremias F, Cordeiro RCL

### Resumo

Diversas doenças relatadas na infância durante os três primeiros anos de vida tem sido associadas à etiologia da Hipomineralização Molar-Incisivo (HMI). Sendo assim, é plausível supor que a carga genética individual, que pode interferir com o grau de resposta imune (mais ou menos exacerbada), poderia também influenciar o processo de formação do esmalte dentário por meio da modulação da expressão dos genes envolvidos na maturação do esmalte. O objetivo deste estudo baseado em família foi avaliar a possível associação entre a HMI e polimorfismos em genes da resposta imune. Amostras de DNA foram coletadas de 101 núcleos familiares que apresentavam pelo menos uma criança diagnosticada com HMI, totalizando 391 indivíduos genotipados. Onze polimorfismos de base única (SNP) relacionados a resposta imune nos genes IL1A, IL1B, IL4, IL6, IL8, IL10, TNFA, TNFB1, IL17A, TGFBR1, STAT1 foram genotipados por meio de PCR em tempo real com ensaio TaqMan. Foram calculadas as frequências dos alelos mais raros na população (minimum allele frequency – MAF), presença de erros Mendelianos e equilíbrio de Hardy-Weinberg, e a análise da associação foi realizada com o Teste de Desequilíbrio de Transmissão (TDT), levando-se em consideração a severidade da HMI (leve e severa), com nível de significância de 5%. Resultados significantes foram obtidos para o SNP rs10733708 (gene TGFBR1, OR = 3.5, 95% IC = 1.1 – 10.6) para os casos severos de HMI. Este estudo baseado em família demonstrou uma associação entre a variação no gene do TGFBR1 da resposta imune e a HMI severa.

**Palavras-chave:** Esmalte dentário, desmineralização dentária, polimorfismo genético.