

## 6 MUTAÇÕES DO GENE NOD2 E PANCREATITE AGUDA NA POPULAÇÃO PORTUGUESA

Oliveira A., Freire P., Giestas S., Campos S., Almeida N., Camacho E., Sofia C.

**Introdução:** O gene *NOD2* está envolvido na resposta imune inata e as suas mutações têm sido associadas a algumas doenças inflamatórias como a doença de Crohn e, mais recentemente, com o aumento do risco de infeções e neoplasias. Relativamente ao pâncreas, existe apenas um estudo que revela associação de um dos polimorfismos a pior prognóstico da pancreatite aguda (PA).

**Objetivo:** Verificar se na população portuguesa, as mutações do gene *NOD2* são fator de risco para PA e se existe alguma correlação entre o genótipo e o fenótipo nestes doentes.

**Material:** Estudo caso-controlo envolvendo a pesquisa das 3 principais mutações do gene *NOD2* (3020insC, R702W, G908R) em 164 doentes com PA e em 153 controlos.

**Resultados:** Detetaram-se mutações do gene em 30 doentes-(18,3%) e em 19 controlos-(12,4%) ( $p=0,148$ ). A frequência genotípica de todas as variantes, nomeadamente, 3020insC-(3,7% vs 0,7%), R702W-(11,6% vs 8,5%) e G908R-(3,7% vs 3,3%) não foi significativamente diferente entre os grupos. Os doentes incluídos tinham média etária de  $61,7 \pm 15,8$  anos e 60,4% eram do sexo masculino. A idade, género, antecedentes pessoais, incluindo o número de episódios prévios de pancreatite aguda e a etiologia da mesma foi semelhante, independentemente da existência de mutação. De acordo com o score de Ranson as mutações associam-se a uma maior gravidade da pancreatite, em especial a variante G908R ( $p=0,004$ ), mas não de acordo com o score de BISAP ou a classificação de Atlanta modificada. A sua presença não influencia o desenvolvimento de complicações locais (10,7% vs 23,1%,  $p=0,144$ ) nem a necessidade de cirurgia (6,9% vs 6,1%,  $p=0,806$ ) mas verifica-se uma tendência para maior mortalidade (6,7% vs 1,5%,  $p=0,097$ ).

**Conclusão:** Na população portuguesa as mutações do gene *NOD2* não aumentam o risco de pancreatite aguda. Não obstante, estas mutações associam-se a pancreatites agudas de gravidade superior (score de Ranson) e propensão para maior mortalidade.

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra