

### 3 ASSOCIAÇÕES ENTRE POLIMORFISMOS DE GENES ANTIOXIDANTES E DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL NUMA POPULAÇÃO PORTUGUESA

Peixoto A, Pereira C, Durães C, Coelho R, Grácio D, Silva M, Lago P, Pereira MS, Catarino T, Pinho SS, Teixeira JP, Macedo G, Annese V, Magro F

#### **Introdução:**

A inflamação é a força motriz da doença inflamatória intestinal (DII) e a sua associação com o stress oxidativo e com fenómenos de carcinogénese é globalmente reconhecida. O sistema antioxidante da mucosa intestinal na DII encontra-se comprometido, resultando num aumento da lesão oxidativa. Este sistema antioxidante pode ser o resultado de variações genéticas nos genes antioxidantes, que podem representar factores de susceptibilidade para a DII, nomeadamente doença de Crohn e colite ulcerosa.

**Objectivo:** Estudar associações entre polimorfismos de genes antioxidantes e doença inflamatória intestinal numa população portuguesa

#### **Métodos:**

Polimorfismos nucleótidos únicos (single nucleotide polymorphisms - SNPs) nos genes antioxidantes *SOD2* (rs4880) e *GPX1* (rs1050450) foram genotipados numa população portuguesa com DII.

#### **Resultados:**

Foram incluídos 436 casos de doença de Crohn, 367 doentes com colite ulcerosa e 434 controlos saudáveis. Verificou-se que o genótipo *SOD2* GG está inversamente relacionado com a doença de Crohn (OR = 0,57,  $P = 0,0129$ ), e que o genótipo AA em *GPX1* se associa com a colite ulcerosa (OR = 1,93,  $P = 0,0062$ ). Além disso, as associações fenotípicas encontradas entre *SOD2* e a presença de envolvimento do recto e do cólon ( $P = 0,034$  e  $P = 0,011$ , respectivamente) sugerem uma possível ligação com a localização da doença.

#### **Conclusões:**

Os resultados indicam que estes genes podem constituir bons candidatos para possíveis relações fisiopatológicas na DII e devem ser considerados em estudos associados no futuro.

Centro Hospitalar de São João, Serviço de Gastrenterologia