

Polimorfismos em *MTHFR C677T/A1298C* e suscetibilidade ao transtorno do espectro autista: Um estudo associativo entre uma amostra brasileira e uma ampla metanálise.

FERMINO, Bárbara Luisa¹; IVANSKI, Fernanda², SIMÃO-SILVA Daiane Priscila³

1. Doutoranda Programa de Desenvolvimento Comunitário / NAPI Genômica – UNICENTRO. ferminolbarbara@gmail.com
2. Doutoranda Programa de Ciências Farmacêuticas – UNICENTRO. ferivanski@gmail.com
3. Profa. Dra. Programa de Pós-Graduação em Propriedade Intelectual e Transferência de Tecnologia para a Inovação – PROFNIT UNICENTRO; Geneticista – GENITORE consultoria. dpscientist@gmail.com

Palavras – Chave: Medicina genômica. Medicina Personalizada. Metilenotetrahidrofolato redutase. TEA.

O Transtorno do espectro autista (TEA) é uma condição multifatorial de etiologia desconhecida e amplamente investigada. Estudos apontam para genes envolvidos na via folato/homocisteína como fatores risco. O objetivo do presente estudo foi avaliar a associação entre as frequências genotípicas *MTHFR C677T* e *A1298C* de uma amostra de pacientes TEA brasileira e uma amostra global. A investigação foi realizada por meio do teste chi-quadrado com amostra brasileira (n=15) (677CC=33,3%, 677CT=46,67% e 677TT=20%; 1298TT= 33,3%, 1298CT= 66,67% e 1298CC=0%) com diagnóstico de TEA e uma metanálise publicada em 2020 (Li, Y. et al. Association between *MTHFR C677T/A1298C* and susceptibility to autism spectrum disorders: a meta-analysis BMC Pediatrics). A testagem genética foi realizada a partir da técnica Sequenciamento por Illumina GSA. No total, a publicação apresentou 2609 pacientes diagnosticados com polimorfismo C677T e 1961 do A1298C, (677CC=40,55%, 677CT=45,15% e 677TT=14,29%; 1298TT= 8,33%, 1298CT= 33,33%% e 1298CC=58,83%). Esta metanálise mostrou que o polimorfismo *MTHFR C677T* é um fator de suscetibilidade para TEA, diferente do polimorfismo *MTHFR A1298C* que não apresentou o mesmo. Quando avaliada a amostra brasileira, não houve diferença nas frequências genotípicas entre nossa população e a publicação. O p value para os genótipos 677CC, 677CT e 677TT foram próximos a 0,5; os dos genótipos 1298TT, 1298CT e 1298CC foram próximos a 1,00. Assim, mesmo considerando o pequeno tamanho amostral, é possível inferir possível similaridade das frequências genéticas, apontando a necessidade de ampliação dos estudos para compreender o papel do *MTHFR* em populações TEA no Brasil.