



ESTUDO MOLECULAR DE POLIMORFISMOS DO GENE SERPING 1 EM PACIENTES COM ANGIOEDEMA HEREDITÁRIO

Resumo

Aline Portela Kotaka Marconcini,
Camila dos Santos Cavalcanti,
Lilian Pereira Ferrari (Orientadora)

O angioedema hereditário (HAE) é uma doença genética de herança autossômica dominante, que é causada pela deficiência quantitativa e ou funcional do inibidor de C1 (C1-INH), classificado como HAE disfunção de C1-INH e HAE com C1-INH normal que são indistinguíveis, que estão associados ao gene SERPING1. A classificação do angioedema é de acordo com a produção de inibidor de C1 esterase (C1-INH), que é uma protease que regula a via clássica do sistema do complemento, e tem como função inibir a ativação proteolítica de C2 e C4, do fator XII de coagulação (fator de Hagemann) e a produção de calicreína, plasmina e bradicinina. E a deficiência em C1-INH acaba provocando inflamação descontrolada, e tendo o acúmulo de bradicinina, portanto o principal mediador do HAE é a bradicinina. Este trabalho tem como objetivo avaliar a presença de alterações no exon 8 do gene SERPING1 em famílias com um ou mais indivíduos afetados com a doença HAE descrevendo as características clínicas dos pacientes com as alterações observadas. Portanto o estudo do HAE pode auxiliar no desenvolvimento de novos tratamentos, dando uma melhor qualidade de vida para esses pacientes com HAE. Através das informações cedidas pelos pacientes na coleta foi possível realizar a análise dos dados. Foram analisados 04 pacientes do gênero feminino com média de idade de 38 anos. Dentre as pacientes apenas duas não apresentaram crises de angioedema e os outros apresentam crises de angioedema uma vez por mês. Dos 04 pacientes, 01 paciente é caso familiar (todos assintomáticos) e 03 pacientes são casos isolados na família. Conclui-se que HAE representa um desafio diagnóstico. Buscar cuidadosas avaliações das causas conhecidas de Angioedema é de suma importância, investigando as alterações genéticas do gene inibidor de C1, e comparando as pesquisas com as características clínicas, para que novas descobertas das alterações e mutações do gene possam ser ligados a doença ou não.

Palavras-chave: angioedema; serping1; inibidordec1.