



# Identificação do polimorfismo do gene MMP9 - 1562C>T em estudantes universitários

Beatriz Abreu, Catarina Alves, Mariana Carvalho, Mariana Duarte, Ana Clara Ribeiro  
Mestrado Integrado em Ciências Farmacêuticas, 5º ano

Egas Moniz Center for Interdisciplinary Research (CiiEM); Egas Moniz School of Health & Science, 2829-511 Caparica, Almada, Portugal

## Introdução

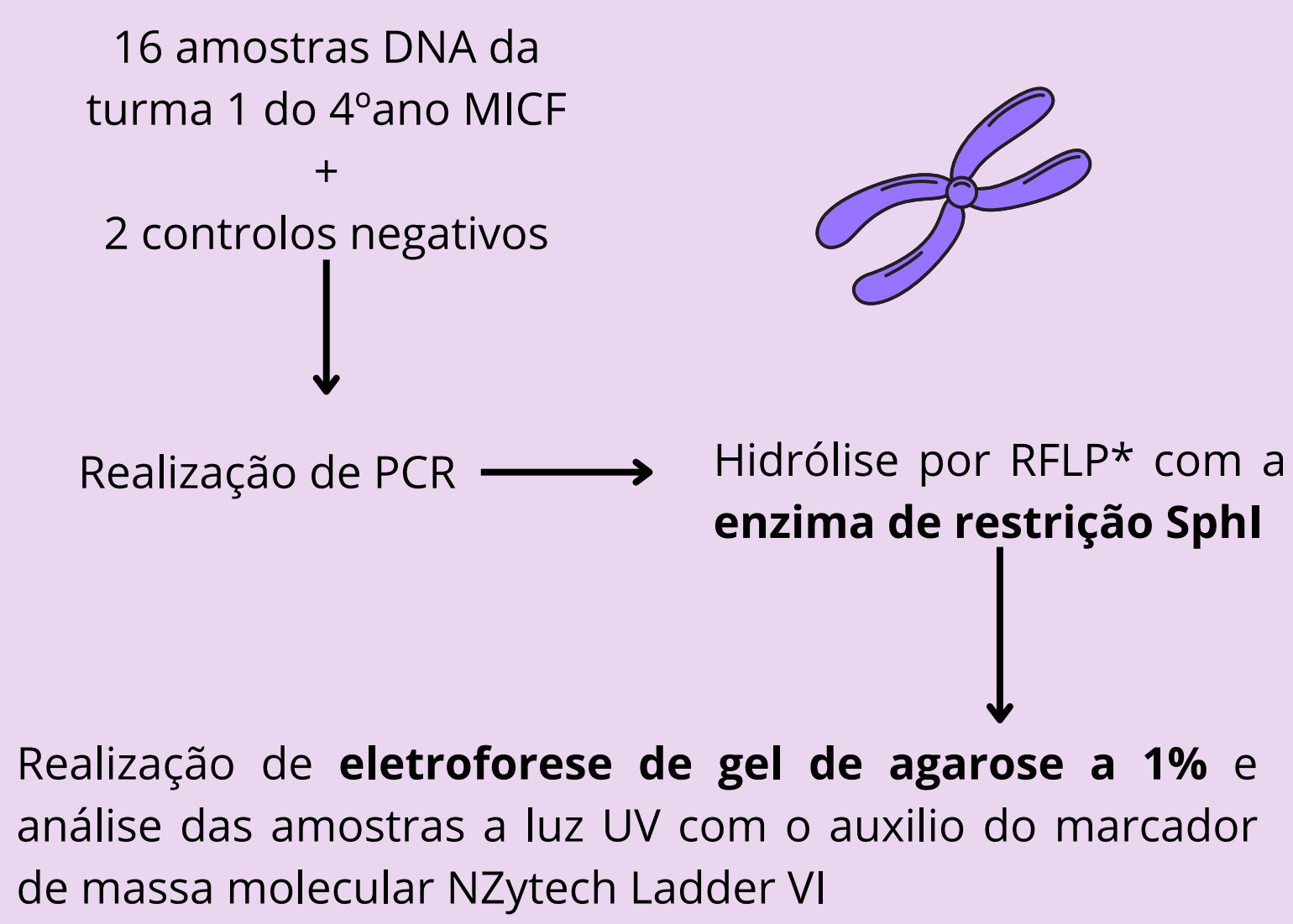
O gene MMP9 denominado colagenase tipo IV ou gelatinase B, localizado no cromossoma 20q11.2-q13.1 com 7.654 pares de bases, pertence à família metaloproteinases de matriz (MMPs). Este tem como principal envolvimento a **degradação da matriz extracelular pela proteólise associado à invasão tumoral**. Quando existe uma desregulação, como o polimorfismo do gene, existe uma maior transcrição e amplificação da mutação, ocorrendo de forma prejudicial o crescimento de **tumores, doenças cardiovasculares e processos inflamatórias** (1).

## Objetivo

Identificar a presença de polimorfismos no **gene MMP9-1562 C>T** em **amostras biológicas de saliva** de estudantes.

## Métodos

**Estudo experimental** 27/03/2023 a 22/05/2023



\*RFLP - Restriction fragment length polymorphism

## Relevância clínica

Os diferentes polimorfismos auxiliam a estabelecer a eficácia de fármacos: **Celecoxib (AINE), Nifedipina (BCC) e Lítio (estabilizador de humor)** são exemplo disso.

\*AINE - Anti-inflamatórios não esteroides / BCC - Bloqueador dos canais de cálcio

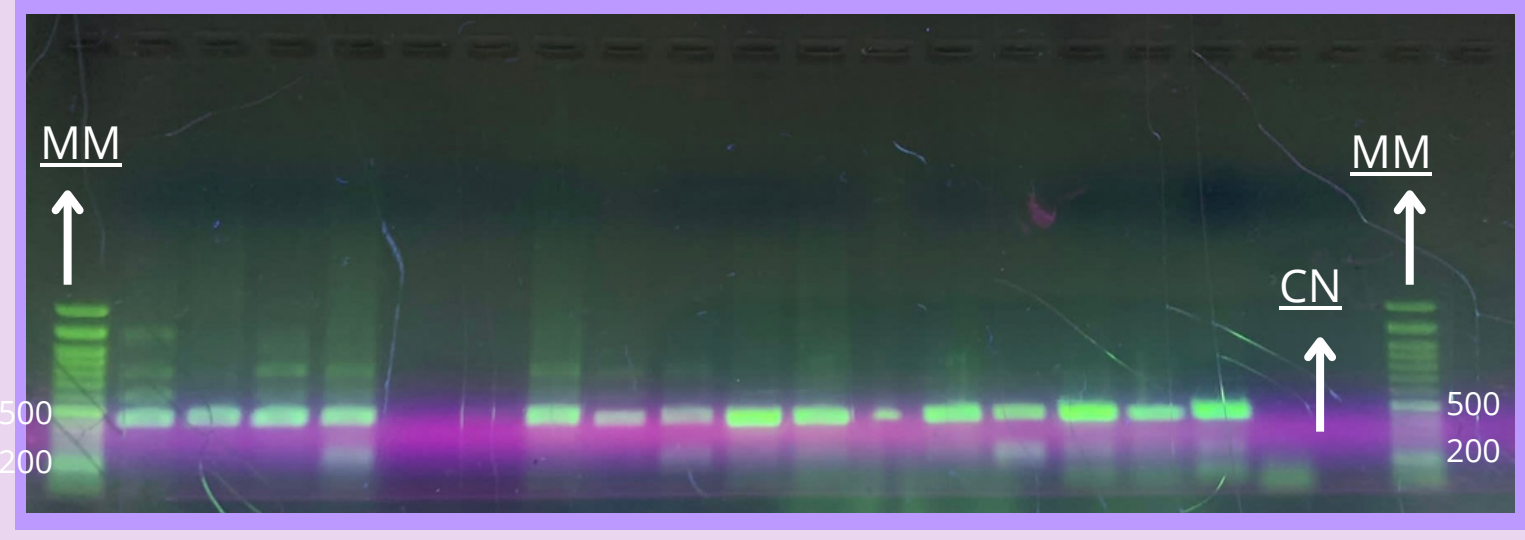
## Conclusão

A frequência genotípica e alélica é fundamental para compreender a **variabilidade genética** e os processos evolutivos que ocorrem ao longo do tempo. A população em estudo **não se encontra em equilíbrio de acordo com o Hardy-Weinberg**, e por isso está em **evolução**. Deve-se evidenciar que os indivíduos desta população usaram concentrações normais para os fármacos de relevância clínica deste polimorfismo.

Referências: (1) Farina AR, Mackay AR. Gelatinase B/MMP-9 in Tumour Pathogenesis and Progression. Cancers (Basel). 2014 Jan 27;6(1):240-96. doi: 10.3390/cancers6010240.

## Resultados

|                                                               |                                                    |                                                            |
|---------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------|------------------------------------------------------------|
| <b>8</b>                                                      | <b>6</b>                                           | <b>0</b>                                                   |
| <b>Heterozigóticos (CT):</b><br>3 bandas 435pb, 247pb e 188pb | <b>Homozigóticos (CC):</b><br>banda dupla de 435pb | <b>Homozigóticos mutados (TT):</b> 2 bandas: 247pb e 188pb |



Visualização por luz UV da eletroforese de gel de agarose 1%  
MM - Marcador de massa molecular NZytech Ladder VI  
CN - controlo negativo

|    |                                            |
|----|--------------------------------------------|
| C  | $((6 \cdot 2) + 8) / (14 \cdot 2) = 0,714$ |
| T  | $8 / (14 \cdot 2) = 0,286$                 |
| CC | $0,714 \cdot 0,714 = 0,51$                 |
| CT | $2 \cdot 0,714 \cdot (1 - 0,714) = 0,41$   |
| TT | $(1 - 0,714) \cdot (1 - 0,714) = 0,082$    |

Legenda da tabela: Dados da frequência alélica e genotípica

|                                                        |                              |
|--------------------------------------------------------|------------------------------|
| <u>Valor esperado para as frequências genotípicas:</u> | <u>Frequência genotípica</u> |
| f(CC)= 7,14 f(CT)= 5,74 f(TT)= 1,15                    | 6 / 14 = 0,429               |

Para aprimorar o estudo deveria-se realizar uma nova testagem das amostras.