

# MUTAÇÕES NO POLIMORFISMO DO GENE IL-1B

## (+3954 C/T)

Ludovic Nunes<sup>1</sup>, Diogo Canário<sup>1</sup>, Etienne Bral<sup>1</sup>, Tom Blanchard<sup>1</sup>

1. Egas Moniz School of Health & Science

UC: Farmacogenética / Turma 1 - MICF



## INTRODUÇÃO

- O gene **IL-1B** localizado no cromossoma **2q14.1**, codifica para a proteína **interleucina-1-beta**, da família das citocinas pró-inflamatórias [1]
- Esta proteína é produzida em resposta aos macrófagos ativados [1]
- A mutação **+3954 C/T** que ocorre neste gene pode **afetar a regulação inflamatória** e está associada ao desenvolvimento de **doenças inflamatórias autoimunes** [2]

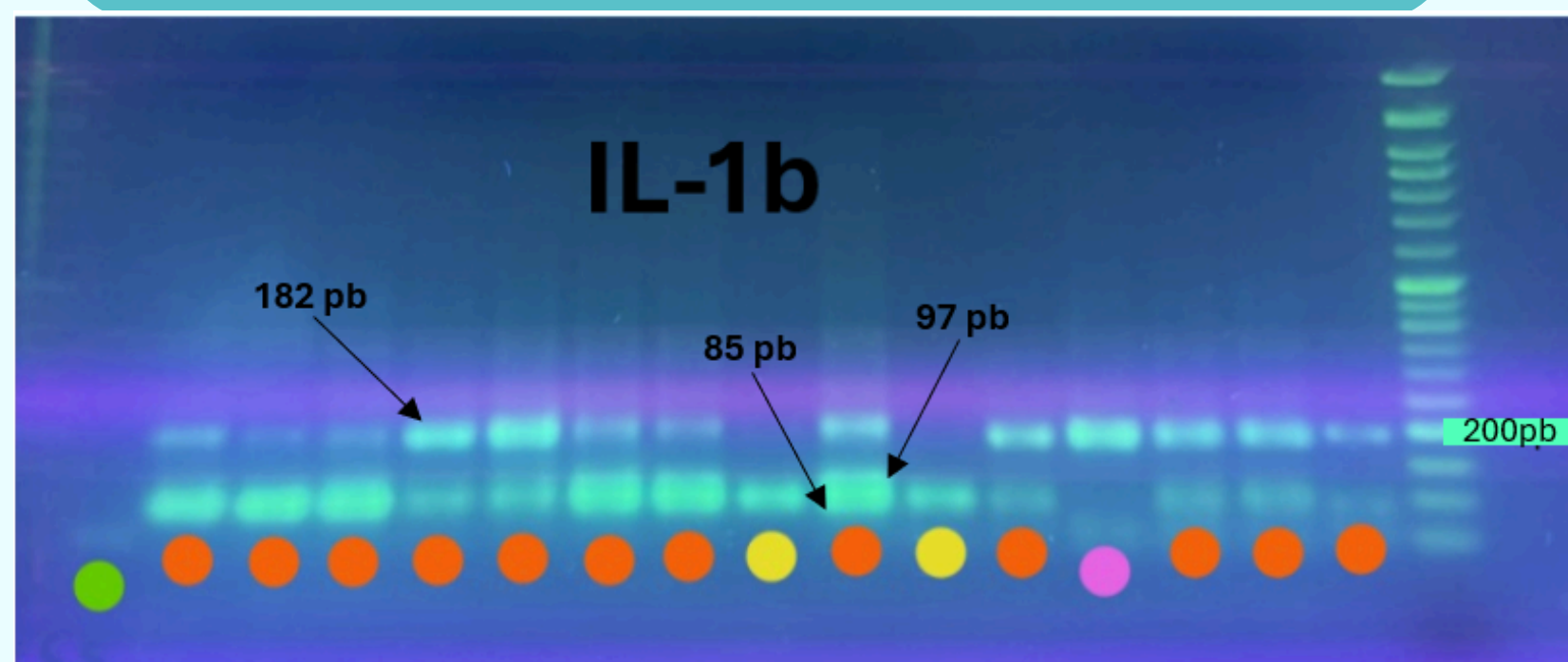
## OBJETIVO

- Identificar a **mutação +3954 C/T** do gene IL-1B nas amostras de DNA de 16 alunos da turma

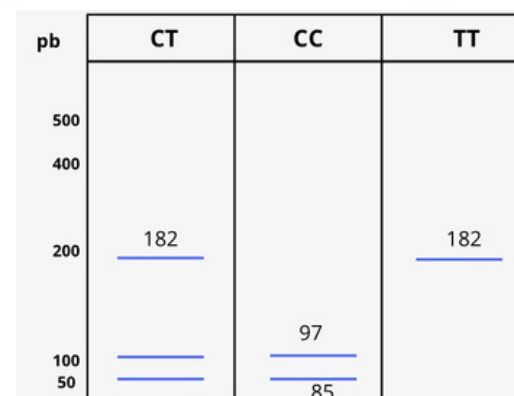
## MÉTODOS

1. Extração de DNA de células da mucosa oral com zaragatoa (kit Nucleospin Tissue)
2. Amplificação por PCR
3. Verificação da existência da mutação em estudo por RFLP através da enzima de restrição Taq I
4. Análise eletroforética dos produtos de restrição e caracterização das amostras em gel de agarose 2% com marcador de massas moleculares NZYDNA Ladder VI

## RESULTADOS



Primers ● Heterozigótico ● Homozigótico C/C ● Homozigótico T/T



Frequências Genotípicas Esperadas

$$F(CC) = p^2 = (0.533)^2 = 0.284$$

$$F(CT) = 2pq = 2 \times 0.533 \times 0.467 = 0.498$$

$$F(TT) = q^2 = (0.467)^2 = 0.218$$

Frequência Alélica

$$p = f(C) = \frac{16}{30} = 0,533$$

$$q = f(T) = \frac{14}{30} = 0,467$$

Frequências Genotípicas Observadas

$$F(CC) = \frac{2}{15} = 0,13$$

$$F(CT) = \frac{12}{15} = 0,80$$

$$F(TT) = \frac{1}{15} = 0,067$$

Genótipo	Observado	Esperado
CC	0.13	0.284
CT	0.80	0.498
TT	0.067	0.218

## DISCUSSÃO/CONCLUSÃO

As frequências observadas dos genótipos diferem das frequências esperadas. → A população não está em equilíbrio de Hardy-Weinberg, sugerindo a influência de fatores evolutivos como deriva genética, mutações, migração, seleção natural e emparelhamento não aleatório.

A mutação está ligada ao desenvolvimento de doenças inflamatórias autoimunes, como artrite reumatoide, doença de Crohn e colite ulcerosa, devido à sua influência na regulação inflamatória.

→ No nosso estudo, há 3 alunos com a mutação (são homozigotos), então têm predisposições para essas doenças.

## Referências

[1] IL1B interleukin 1 beta [Homo sapiens (human)] - Gene - NCBI. (s.d.). National Center for Biotechnology Information. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/3553>

[2] Ensembl genome browser 112. (s.d.-a). Ensembl genome browser 112. [https://www.ensembl.org/Homo\\_sapiens/Gene/Summary?db=core;g=ENSG00000125538;r=2:112829751-112836816](https://www.ensembl.org/Homo_sapiens/Gene/Summary?db=core;g=ENSG00000125538;r=2:112829751-112836816)