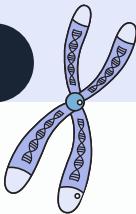


Mutação de Polimorfismo

Gene IL1 β + 3954 C/T rs 1143634Leal-Gonçalves Carolina¹; Bouketir Ahmed¹; Camarro Daniela¹; Krief Elllie¹, Ribeiro Ana Clara²¹MSc in Pharmaceutical Sciences, Instituto Universitário Egas Moniz, Egas Moniz School of Health & Science, Campus Universitário, Quinta da Granja, 2829-511 Caparica, Almada, Portugal²Egas Moniz Center for Interdisciplinary Research (CiiEM); Egas Moniz School of Health & Science, Campus Universitário, Quinta da Granja, 2829-511 Caparica, Almada, PortugalGene IL1 β 

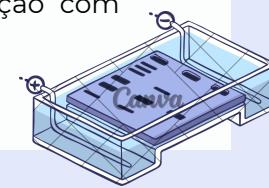
Localização: Cromossoma 2
Região 2q14

Função: Codifica para a interleucina (IL1- β), uma citocina pró-inflamatória essencial na resposta imune.

Produzida por macrófagos e monócitos em resposta a infecções e lesões.

Métodos

1. **Extração de DNA** com a utilização do **Kit NZY Mag Tissue DNA Isolation**;
2. **Amplificação por PCR-RFLP**;
3. Análise da mutação por deteção com **Enzima de Restrição (Taq I)**;
4. **Análise por Eletroforese**.



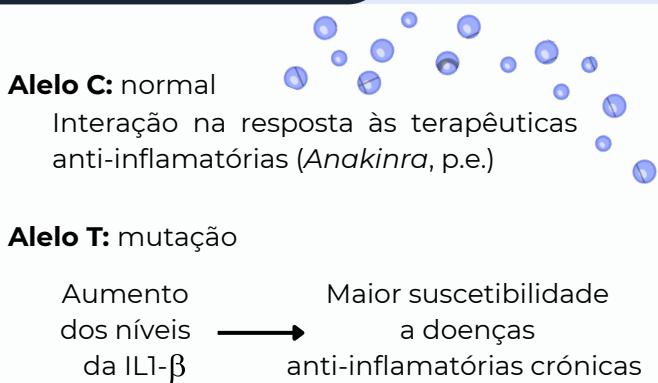
Polimorfismo

Posição: +3954**Identificação:** rs1143634**SNP:** Variação de Núcleotido Único**Substituição sinónima no exão 5 → C > T**

- Possível impacto na eficácia de fármacos;
- Estudos sobre o seu uso na luta contra doenças auto-imunes e cancro.



Alelos do gene



Conclusão

- A população analisada **não** está em **equilíbrio de Hardy-Weinberg**;
- Os **genótipos homozigóticos (CC e TT)** encontram-se em **menor número de pessoas** (5,50 → 7; 4,52 → 6) daí a **população heterozigótica aumentar**;
- Comparando com outros estudos europeus, em particular com a **população espanhola**, os resultados obtidos, em relação à **frequência do alelo C, também não estão de acordo** (população comparada 22,5%);
- O estudo do **polimorfismo génico** poderá ser útil na **luta contra as doenças inflamatórias e o cancro**.

Referências

- <https://www.pharmgkb.org/variantAnnotation/1452007240> (25/05/2025)

Resultados

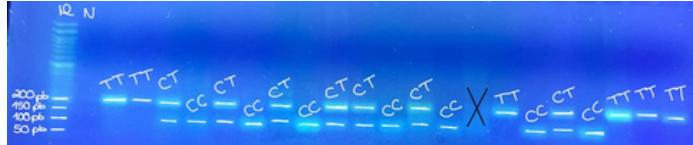


Figura 1: imagem do resultado da eletroforese (M- marcador de massas moleculares NZYDNA Ladder VI, 50-1500 bp; N- negativo; CC- homozigótico C; TT- homozigótico T; CT-heterozigótico)

Alelo C	Alelo T
12 pb	12 pb
85 pb	182 pb
97 pb	

CC: Homozigótico
CT: Heterozigótico
TT: Homozigótico com mutação

Equilíbrio de Hardy-Weinberg

$$\begin{aligned}
 f(C) &= 0,525 & f(CC) &= 0,35 \\
 f(T) &= 0,475 & f(CT) &= 0,35 \\
 & & f(TT) &= 0,30
 \end{aligned}$$

Genótipo	Dados Observados	Dados Esperados
CC	7	$0,275 \times 20 = 5,50$
CT	7	$0,499 \times 20 = 9,98$
TT	6	$0,226 \times 20 = 4,52$

Figura 2: tabela comparação da equação de Equilíbrio de Hardy-Weinberg e dados obtidos