

Mutação de Polimorfismo

Gene IL1 β + 3954 C/T rs 1143634

Leal-Gonçalves Carolina¹; Bouketir Ahmed¹; Camarro Daniela¹; Krief Ellie¹; Ribeiro Ana Clara²

¹MSc in Pharmaceutical Sciences, Instituto Universitário Egas Moniz, Egas Moniz School of Health & Science, Campus Universitário, Quinta da Granja, 2829-511 Caparica, Almada, Portugal

²Egas Moniz Center for Interdisciplinary Research (CiiEM); Egas Moniz School of Health & Science, Campus Universitário, Quinta da Granja, 2829-511 Caparica, Almada, Portugal

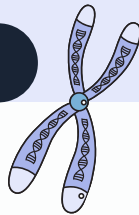
Carolina Leal Gonçalves
Estudante de 5.º ano MICF
Email: lealgoncalvescarolina@gmail.com

Perfil de LinkedIn



Gene IL1B

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 infeções e lesões.

Polimorfismo

Posição: +3954

Identificação: rs1143634

SNP: Variação de Núcleotido Único

Substituição sinónima no exão 5 \longrightarrow C > T

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



Alelos do gene

Alelo C: normal

Interação na resposta às terapêuticas anti-inflamatórias (*Anakinra*, p.e.)

Alelo T: mutação

Aumento dos níveis da IL1- β \longrightarrow Maior suscetibilidade a doenças anti-inflamatórias crónicas

Conclusão

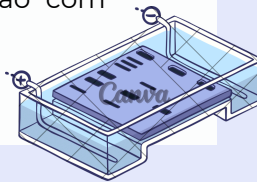
- A população analisada **não** está em **equilíbrio de Hardy-Weinberg**;
- Os **genótipos homozigóticos (CC e TT)** encontra-se em **menor número de pessoas** (5,50 \rightarrow 7; 4,52 \rightarrow 6) daí a **população heterozigótica aumentar**;
- Comparando com outros estudos europeus, em particular com o da **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)

Métodos

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



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
12 pb
85 pb
97 pb

Alelo T
12 pb
182 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-Weinbe e dados obtidos