

**Número do resumo: 18147**

## **Polimorfismos de nucleotídeo único no gene do receptor P2x7 estão associados à densidade mineral óssea e às fraturas do tornozelo**

Kelly Cristina Stéfani<sup>1,2</sup>, Ciro Dresh Martinhago<sup>3</sup>, Túlio Diniz Fernandes<sup>2</sup>

1. Serviço de Ortopedia e Traumatologia, Hospital do Servidor Público Estadual, São Paulo, SP, Brasil.

2. Instituto de Ortopedia e Traumatologia, Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil.

3. Chromosome Medicina Genômica, São Paulo, SP, Brasil.

### **RESUMO**

**Objetivo:** O objetivo deste estudo é determinar as associações entre variações genéticas no gene do receptor P2X7, diminuição da densidade mineral óssea (DMO) e o risco de osteoporose em pacientes com mais de 50 anos com fraturas de tornozelo.

**Métodos:** Os pacientes foram genotipados para 15 polimorfismos não-sinônimos de nucleotídeo único (nsSNP) no gene P2X7. A amostra foi dividida em dois grupos de acordo com os resultados da densitometria óssea: grupo de intervenção com osteopenia (escore T entre -1,0 e -2,5) ou osteoporose (escores T  $\leq$  -2,5) e grupo controle com valores dentro da normalidade (escores T  $\geq$  -1). Um total de 121 pacientes foram avaliados, 65 do grupo de intervenção e 56 do grupo controle.

**Resultados:** Os resultados sugerem que os nsSNP 1, 4, 11, 13, 14 e 15 são variantes de perda de função (PF). O nsSNP 12 também foi associado a PF em nossa população, mas sua expressão de RNA ainda não foi analisada.

**Conclusão:** Demonstramos que polimorfismos funcionais no gene P2X7 estão associados à DMO e a um risco aumentado de fraturas de tornozelo. As limitações do nosso estudo são o foco em polimorfismos não sinônimos, os quais não cobrem todas as variações genéticas em P2X7, e seu pequeno tamanho de amostra comparado ao da literatura internacional. Um dos pontos fortes deste estudo é o fato de ser o primeiro a avaliar o P2X7 na população brasileira.

**Palavras-chave:** Polimorfismos de nucleotídeo único; P2X7; Purinérgico; Osteoporose; DMO; Fratura no tornozelo.

