

Doações

Teses

- **Dra. Sandra Maria Barbosa Durães. Tese de Doutorado defendida em 2008.**

Estudo de replicação dos polimorfismos nos genes de TNF, LTA e PARKINA em famílias com hanseníase do Estado do Rio de Janeiro. Tese de Doutorado defendida em 2008. Área de concentração: Medicina (Dermatologia). Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio de Janeiro – Rio de Janeiro – RJ, Brasil.

Autora: Sandra Maria Barbosa Durães

Orientadores: Prof^ª. Dr^ª. Maria Leide W. de Oliveira

Prof. Dr. Milton Ozório Moraes

Estudos genéticos têm identificado marcadores de suscetibilidade e/ou proteção tanto à hanseníase per se quanto às suas diferentes formas clínicas. A maior parte dos trabalhos já realizados constitui estudos de associação em populações. A recomendação para replicação de resultados, com diferentes desenhos de estudo, em diferentes populações, motivou a verificação dos polimorfismos do TNF, LTA, PARK-2599 E RS 1040079 em famílias do estado do Rio de Janeiro. **Objetivos:** Fazer uma análise descritiva dos dados epidemiológicos das variáveis: sexo, idade, anos de estudo, grau de parentesco com o caso índice e tipo de contato (intra-domiciliar ou peridomiciliar) com o caso índice em 107 famílias de hanseníase; e realizar estudo de replicação dos polimorfismos de TNF (-308G/A), LTA (+252G/A), PARK (RS1040079C/T) e PARK (-2599C/T) em famílias de hanseníase do Rio de Janeiro, com o desenho do teste de desequilíbrio de transmissão (TDT). Resultados e conclusões: No estudo epidemiológico descritivo de 107 famílias, o sexo e a forma clínica do caso índice não foram associados ao adoecimento. O contato intra-domiciliar e a consanguinidade de primeiro grau foram independentemente associadas a um maior risco de doença. O estudo de polimorfismo genético em 110 famílias nucleares utilizando teste de desequilíbrio de transmissão (TDT) foi realizado pelo programa computacional FBAT que admite diversas configurações familiares. Trabalhamos com 65 trios completos, 35 trios de um dos pais com o afetado e um irmão e 10 irmãs totalizando 422 amostras. Não foi encontrada associação com genes TNF e LTA. Foi possível reproduzir a associação do alelo C do SNP rs 1040079 da PARK2 à hanseníase. Ao contrário de achados prévios, que associaram este alelo a risco, encontramos proteção à doença, que atribuímos ao fato de este polimorfismo não ser funcional, mas se encontrar em desequilíbrio de ligação com o gene implicado. Este é o primeiro trabalho de replicação de um polimorfismo de parkina de suscetibilidade à hanseníase em famílias brasileiras, o que confirma a importância deste gene na doença e corrobora todos os dados epidemiológicos da literatura que atestam o componente genético no desenvolvimento da hanseníase.

Carta ao leitor

Dra. Izelda Maria Carvalho Costa

Editora Científica dos Anais Brasileiros de Dermatologia

a/c de Vanessa

Senhora Editora

Quero elogiar os autores do trabalho de educação médica continuada "Cirurgia com nitrogênio líquido e as dermatoses infecciosas", publicado no número 4 de 2008, doutores Aparecida Machado de Moraes, Paulo Eduardo Neves Ferreira Velho e Renata Ferreira Magalhães, pela maneira como formularam as questões relativas ao texto. Todas foram vazadas em perguntas sobre o que o leitor entendeu. Na minha opinião é isso que o questionário deve avaliar: se o leitor aprendeu o que foi descrito no artigo.

Tenho observado que a maioria dos artigos tem questões montadas para verificar o que o não é, do tipo "são características da ... exceto", "assinale a alternativa incorreta", "é incorreto afirmar que", "não diz respeito a...". Houve um questionário que teve 17 das 20 questões desse tipo. Ora, por que o que não é é mais relevante do que o que é? Quem sabe o que não é não necessariamente sabe o que é, portanto esse é um método que avalia falsamente e induz o leitor a raciocinar ao contrário. Numa perquirição clínica, se todas as hipóteses, menos uma, puderem ser eliminadas, não há certeza de que a que sobrou seja a verdadeira. É preciso comprovar que é. Assim, as perguntas devem buscar o que o leitor sabe com certeza. É isso que ensina.

Apenas em dois artigos os autores tiveram esse cuidado. O em foco e o por mim escrito, publicado no número 4 de 2000. Por isso, cumprimento os autores e espero que os próximos sigam o mesmo método.

Atenciosamente,

Roberto Azambuja

Errata

Atenção para a correção nas normas vigentes:

Na seção de Investigação, o correto é: O número máximo de referências são 30. No tópico Dermatopatologia acrescenta-se a seguinte frase: Serão também aceitos temas que enfatizem aspectos importantes dermatopatológicos.