



Mutações no gene da filagrina 2 entre pacientes brasileiros com dermatite atópica: associação com gravidade ou persistência da doença?

Julianne Alves Machado, Wagner Campos, Adriana Moreno, Renata Nahas Cardili, Marina Dias, Sarah Sella Langer, Janaina Lima Melo, Luisa Karla de Paula Arruda

Racional: Mutações no gene da filagrina 2 (FLG-2), S2377X e X2392S tem sido associadas a dermatite atópica (DA) mais persistente em crianças de ascendência africana. Nós investigamos mutações no gene FLG-2 em pacientes com DA e correlacionamos os resultados com parâmetros clínicos. **Métodos:** A região do exon 3 de FLG-2 que inclui as mutações S2377X e X2392S foi amplificada por PCR e o DNA sequenciado por método de Sanger em 52 pacientes adultos com DA. Níveis de IgE total e IgE específica para Der p 1 e Der p 2 foram determinados por ImmunoCAP e ImmunoCAP-ISAC, respectivamente. **Resultados:** Mutação S2377X foi identificada em 24/52 (46%) pacientes (4 homocigotos) e X2392S em um paciente (heterocigoto) que também apresentou mutação S2377X. Não houve diferenças significantes em: idade no início dos sintomas (mediana 5 e 6,5 anos); duração da doença (média de 22,5 e 19,1 anos); SCORAD (média 32.9 e 39.6); IgE total (mediana 1,439 e 3,635 UI/mL); IgE para Der p 1 (mediana 22,3 e 32,3 ISU) e Der p 2 (mediana 27,5 e 36,8 ISU) e eosinófilos no sangue periférico (mediana 450 e 400/mm³), em pacientes com a mutação S2377X, comparados àqueles sem a mutação, respectivamente. **Conclusão:** Em pacientes brasileiros com DA moderada a grave, a presença da mutação S2377X no gene FLG-2 não foi associada à persistência ou gravidade da doença. Nossos resultados sugerem que outros fatores, incluindo a inflamação com padrão tipo 2 podem desempenhar um papel mais importante na patogênese da DA em nosso meio.