

Título: Relação entre variantes nos genes TNF α e NF κ B1 e a ocorrência de fadiga e distúrbios do sono em pacientes com a doença de Parkinson.

Resumo: A Doença de Parkinson (DP) é uma doença neurodegenerativa comum na população acima de 60 anos e caracterizada pela perda progressiva de neurônios dopaminérgicos. A exata etiologia da doença é bastante complexa, no entanto, fatores genéticos, ambientais e imunológicos, podem contribuir para o desenvolvimento da DP. Nos últimos anos, polimorfismos do DNA, têm sido revelados como fatores potenciais na patogênese da DP. A ocorrência de polimorfismos, na região promotora de genes como TNF α e NF κ B1, envolvidos com a resposta imunológica, podem contribuir para a patogênese da DP. A fadiga e os distúrbios do sono são sintomas não motores da doença de Parkinson que podem ter um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes. O aumento no nível de moléculas pró-inflamatórias como TNF α e NF κ B1 pode influenciar na patogênese da doença e contribuir para o início e/ou progressão da fadiga e de distúrbios do sono. Desta forma, o objetivo do presente estudo foi investigar a relação do polimorfismo nas regiões promotoras dos genes TNF- α e NF κ B1 com a fadiga e distúrbios do sono em pacientes com a doença de Parkinson. Foram avaliados 180 pacientes, de ambos os sexos, diagnosticados com a Doença de Parkinson, atendidos no serviço PRÓ-PARKINSON do Hospital das clínicas da Universidade Federal de Pernambuco (UFPE). Os polimorfismos dos genes TNF α e NF κ B1 foram analisados através da técnica de PCR-RFLP, utilizando as enzimas de restrição específicas. A fadiga e o distúrbio do sono estavam presentes em 26.2% e 15% dos pacientes respectivamente. A análise multivariada revelou um aumento no risco da ocorrência de fadiga em pacientes portadores dos genótipos DW e DD do gene NF κ B1 (Prevalence Ratio: PR=2.091; 95%CI, 1.155-3.784; p=0.015 para o genótipo DW e PR=2.237; 95%CI, 1.078-4.643; p=0.031 para o genótipo D/D). Além disso, houve um aumento no risco da ocorrência de fadiga em pacientes com distúrbios do sono (PR=5.226; 95%CI, 2.934-9.307; p=0.000). A terapia com Prampexol também teve uma associação significativa com a fadiga e o distúrbio do sono.

Palavras-chave: Doença de Parkinson; Polimorfismo; Fadiga; Distúrbios do sono