

## **Resumen de presentación en evento: III Simposio Colombiano de Placenta e Interacción Materno-Fetal**

### **Español:**

#### **Polimorfismo rs9939609 del gen *FTO* y riesgo de Diabetes Gestacional en embarazadas de Concepción, Chile.**

**Ortega-Contreras, B. (Est. BQ)**<sup>1</sup>, Lamperti, L. (Ph.D.)<sup>1</sup>, Sanchez, A. (Ph.D.)<sup>1</sup>, Guzmán-Gutiérrez, E. (Ph.D.)<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>Universidad de Concepción, Facultad de Farmacia, Departamento de Bioquímica Clínica e Inmunología, Concepción, Chile.

**Introducción:** La Diabetes Gestacional (DG) es una patología caracterizada por la aparición de hiperglicemia durante el embarazo, que genera complicaciones materno-fetales y a largo plazo<sup>1-2</sup>. El polimorfismo rs9939609 del gen *FTO* podría generar predisposición genética a DG<sup>3</sup>, dada su asociación con el índice de masa corporal, el cual también ha sido relacionado con esta patología<sup>4</sup>.

**Objetivo:** Determinar el riesgo a desarrollar DG en mujeres embarazadas de Concepción (Chile), asociado al polimorfismo rs9939609 del gen *FTO*.

**Método:** Se extrajo ADN desde muestras de sangre de pacientes embarazadas con y sin DG. Se genotipificó el polimorfismo rs9939609 por PCR-HRM. Se estimó el *Odd Ratio* (OR) con el test exacto de Fisher.

**Resultados:** El alelo de riesgo "A" del polimorfismo rs9939609 aumenta el riesgo a desarrollar DG, en el modelo dominante (OR (IC95%): 5,06 (1,29 – 19,77); p: 0,02), y en el alélico (OR (IC95%): 2,48 (1,06 – 5,79); p: 0,04). Además, las portadoras del alelo de riesgo poseen niveles significativamente mayores de glicemia en ayuno y a las 2 horas postcarga de glucosa oral, durante el segundo trimestre de embarazo (p: 0,03 y 0,02 respectivamente).

**Conclusión:** Mujeres de Concepción (Chile), portadoras del alelo de riesgo A del polimorfismo rs9939609 tienen mayor riesgo a desarrollar DG durante su embarazo.

#### Palabras claves:

- Diabetes gestacional
- Polimorfismo de nucleótido simple
- Pruebas genéticas
- Dioxigenasa *FTO* Dependiente de Alfa-Cetoglutarato

#### Financiamiento:

- FONDECYT N°11170710
- BO-C posee Beca de Magíster Nacional ANID 2020, N°22201750.

Conflicto de Intereses: No se presentan conflicto de intereses.

### **English:**

#### **The rs9939609 polymorphism in the *FTO* gene and risk of Gestational Diabetes in pregnant women in Concepción, Chile.**

**Introduction:** Gestational Diabetes (GD) is a pathology characterized for hyperglycemia during pregnancy, which generates maternal-fetal and long-term outcomes<sup>1-2</sup>. The rs9939609 polymorphism in the *FTO* gene could be a genetic risk factor to develop GD<sup>3</sup>, given its association with the body mass index, which has also been related to this pathology<sup>4</sup>.

**Objective:** To determine risk of develop GD in pregnant women from Concepción (Chile), associated with the rs9939609 polymorphism in the *FTO* gene.

**Methods:** DNA was extracted from blood samples of pregnant patients with and without DG. The rs9939609 polymorphism was genotyped by PCR-HRM. Odd Ratio (OR) was estimated with Fisher's exact test.

**Results:** The risk "A" allele in the rs9939609 polymorphism increases the risk of developing GD, in dominant model (OR (95% CI): 5.06 (1.29 - 19.77); p: 0.02), and in allelic model (OR (95% CI): 2.48 (1.06 - 5.79); p: 0.04). Also, carriers of the risk allele had significantly higher fasting and 2 h post-oral glucose load glycemic levels, during the second trimester of pregnancy (p: 0.03 and 0.02, respectively).

**Conclusion:** Women from Concepción (Chile), carriers of the risk "A" allele in the rs9939609 polymorphism, have higher risk of develop GD during pregnancy.

### **References:**

<sup>1</sup> Tomić V, Petrović O, Crnčević Orlić Ž, & Mandić V. Gestational diabetes and pregnancy outcome – do we have right diagnostic criteria?. J Matern-Fetal Neo M. 2013; 26(9): 854–859.

<sup>2</sup> Zhang C, Olsen SF, Hinkle SN, et al. Diabetes & Women's Health (DWH) Study: an observational study of long-term health consequences of gestational diabetes,

their determinants and underlying mechanisms in the USA and Denmark. *BMJ Open*. 2019; 9(4): e025517.

<sup>3</sup>Lin Z, Wang Y, Zhang B, & Jin,Z. Association of type 2 diabetes susceptible genes GCKR, SLC30A8, and FTO polymorphisms with gestational diabetes mellitus risk: a meta-analysis. *Endocrine*. 2018; 62(1):34-45.

<sup>4</sup>Chu SY, Callaghan WM, Kim SY, et al. Maternal obesity and risk of gestational diabetes mellitus. *Diabetes care*. 2007; 30(8): 2070-2076.