

X CAIC - Congresso Anual de Iniciação Científica
XIV ECIF - Encontro Científico da FAMERP
5ª Mostra das Ligas Acadêmicas

RELEVÂNCIA DE VARIANTES GENÉTICAS ENVOLVIDAS COM A VASCULATURA E SUA RELAÇÃO COM CARACTERÍSTICAS MORFOLÓGICAS DE ANEURISMA INTRACRANIANO

José Roberto L. Ferraz-Filho*, Michele L. Gregorio, José Luiz Domingues-Júnior, Marcela A.S. Pinhel, Thais B. Maluf, Márcio Luiz Tostes dos Santos, Waldir A. Tognola, Dorotéia R.S. Souza
Serviço de neurocirurgia vascular/endovascular do Hospital de Base de São José do Rio Preto, Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - FAMERP - São José do Rio Preto (SP), Brasil.

Objetivos - Avaliar a associação de polimorfismos genéticos para óxido nítrico sintase endotelial (eNOS-G894T), colágeno (COL1A2-Ala459Pro), elastina (ELN-A442G), endogлина (ENG-Ins/Del) e fator de crescimento endotelial vascular (VEGF-C936T) e fatores ambientais com AI familiar e esporádico. **Métodos** - Foram estudados 847 indivíduos, assim distribuídos: G1 – 43 pacientes com AI familiar; G2 – 177 familiares em primeiro grau de G1; G3 – 115 pacientes com diagnóstico de AI esporádico; G4 - 276 familiares em primeiro grau de G3; G5 – 106 indivíduos com resultado negativo para angiografia digital por subtração; G6 - 130 familiares em primeiro grau de G5. A análise dos referidos polimorfismos foi realizada por PCR/RFLP (polimerase chain reaction/ restriction fragment length polymorphism). Admitiu-se nível de significância $P < 0,05$. **Resultados** - eNOS-G894T: prevaleceram o alelo mutante T e genótipo T/T nos pacientes (G1 e G3) e seus familiares (G2 e G4), comparado ao grupo controle (G5) e seus familiares (G6) ($P < 0,01$). ENG-Ins/Del: o genótipo mutante Ins/Ins destacou-se em G1 e G2, versus G5 e G6 ($P < 0,01$), enquanto o genótipo Wt/Ins prevaleceu em G5 versus G1 ($P = 0,001$). VEGF-C936T: prevalência do genótipo mutante T/T em G6 comparado a G4 ($P < 0,0001$), enquanto o genótipo selvagem C/C destacou-se em G5 versus G1 e G3 ($P = 0,030$). **Conclusão** – Variantes mutantes de eNOs e ENG podem influenciar no AI, enquanto VEGF o homocigoto selvagem C/C parece exercer efeito protetor. Além disso o polimorfismo VEGF-C936T diferencia familiares de pacientes com AI e controles, confirmando a contribuição do estudo de famílias na avaliação de fatores de risco para a AI familiar ou esporádica.

Descritores: Aneurisma Intracraniano Familiar e Esporádico; Polimorfismos Genéticos; VEGF; Endogлина; Óxido Nítrico Sintase Endotelial

Fomento: Bolsa de Auxílio à Pesquisa (BAP) da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto.