



ANEURISMA INTRACRANIANO FAMILIAL E ESPORÁDICO: VARIANTES GENÉTICAS DE COLÁGENO E ÓXIDO NÍTRICO SINTASE ENDOTELIAL, CARACTERÍSTICAS MORFOLÓGICAS E HÁBITOS DE VIDA

Michele Lima Gregório¹, Márcio Luiz Tostes do Santos², Cassiano Merussi Neiva³, José Luiz Domingues⁴, José Roberto Lopes Ferraz Filho⁵, Marcela Augusta de Souza Pinhel⁶, Dorotéia Rossi Silva Souza⁷, Waldir Antonio Tognola⁸

¹Aluna de Pós Doutorado, PhD - Universidade de Franca (Unifran-Franca/SP) e Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto-FAMERP

²Médico Neurocirurgião, PhD - Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto –FAMERP

³Docente, PhD - Universidade de Franca (Unifran-Franca/SP)

⁴Aluno de Graduação em Medicina - Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto-FAMERP

⁵Médico Neuroradiologista - Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto -FAMERP

⁶Aluna de Pós Doutorado, PhD - Universidade de São Paulo (USP-Ribeirão Preto/SP)

⁷Docente, PhD - Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto-FAMERP

⁸Docente, MD, PhD – Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto-FAMERP

Introdução: Genes envolvidos na formação da parede arterial, incluindo o colágeno (COL1A2) e a enzima óxido nítrico sintase endotelial (eNOS), fatores clínicos e ambientais parecem influenciar na patogênese do aneurisma intracraniano (AI), assim como na sua morfologia e ruptura. **Objetivos –** Avaliar a associação dos polimorfismos COL1A2-Ala549Pro e eNOS-G894T no AI familiar e esporádico, considerando suas características morfológicas e ruptura, além de tabagismo e hipertensão arterial sistêmica (HAS). **Casuística e Métodos –** Foram estudados 847 indivíduos assim distribuídos: G1-43 pacientes com AI familiar; G2-177 familiares de G1; G3-115 pacientes com AI esporádico; G4-276 familiares de G3; G5-106 controles; G6-130 familiares de G5. O DNA foi extraído de sangue total, seguido de amplificação por PCR, restrição enzimática e eletroforese em gel de agarose. Nível de significância para valor- $P < 0,05$. **Resultados –** COL1A2-Ala459Pro: o alelo C (mutante) foi mais frequente em G3 (0,53 versus G5=0,39; $P=0,003$), e o alelo G em G6 (0,64 versus G2=0,44 e G4=0,45; $P < 0,0001$, para ambos). O genótipo C/C destacou-se em G2 (25% versus G6=13,2%; $P=0,01$). eNOS-G894T: o alelo T (mutante) e o genótipo T/T prevaleceram, respectivamente, em G1 (0,93; 86%) e G3 (0,90; 80%), comparado a G5 (0,62; 28%; $P=0,0001$, para todos). O genótipo T/T destacou-se em G2 e G4 (79%, para ambos) versus (51%; $P=0,0001$, para todos). **Morfologia e Ruptura:** não houve relação entre número de AI e ruptura, mesmo quando associados os referidos polimorfismos, o mesmo ocorreu com relação à localização, tamanho e diâmetro do AI ($P > 0,05$). **Tabagismo e HAS:** não houve relação com ruptura do AI e os referidos polimorfismos ($P > 0,05$). **Conclusão –** Os polimorfismos COL1A2-Ala459Pro e eNOS-G894T associam-se a AI familiar e esporádico, ratificado pelo estudo de familiares, no entanto, essas variantes genéticas não parecem influenciar nas características morfológicas e ruptura do AI, que independem também da presença de tabagismo e hipertensão arterial.

Descritores: Aneurisma Intracraniano; Polimorfismos Genéticos; Colágeno; Óxido Nítrico Sintase Endotelial; Morfologia.

Financiamento: FAPESP