

Relevância de variantes genéticas para eNOS em aneurisma intracraniano familiar

Greiciane M S Florim¹; Marcela A S Pinhel²; Michele L Gregório²; Gisele F Sousa¹; Marcelo A Nakazone³; José R L Ferraz Filho⁴; Márcio L T Santos⁵; Dorotéia R S Souza⁶; Waldir A Tognola⁷.

1- Bióloga bolsista FAPESP. 2- Doutoranda FAMERP. 3- Médico do Departamento de Cardiologia – HB. 4- Médico do Departamento de Radiologia - HB. 5- Médico do Departamento de Neurocirurgia – HB. 6- Docente do Departamento de Biologia Molecular FAMERP. 7- Docente do Departamento de Ciências Neurológicas FAMERP.
Fonte de Financiamento: FAPESP 2008/ 2011

Introdução: Aneurisma intracraniano (AI) é uma dilatação anormal da artéria sacular cerebral e sua ruptura ocorre em 85% dos casos. Dentre os fatores de risco destacam-se polimorfismos genéticos associados à formação endotelial vascular, como é o caso da enzima óxido nítrico sintase (eNOS), além de fatores ambientais, destacando o tabagismo. **Objetivos:** analisar a influência e distribuição do polimorfismo de eNOS, e frequência de tabagismo em pacientes com AI e seus familiares. **Métodos:** Foram estudados 483 indivíduos, distribuídos em seis grupos: G1- 25 pacientes com aneurisma intracraniano familiar; G2- 70 familiares de G1; G3- 61 pacientes com aneurisma intracraniano esporádico; G4- 122 familiares de G3; G5- 98 controles; G6- 107 familiares de G5. O DNA foi extraído de sangue total, seguido de amplificação por *Reaction Chain Polymorphism* (PCR). Produto pós-PCR submetido à restrição enzimática (*Ban II*), seguido de eletroforese em gel de agarose. A análise estatística considerou teste exato de Fisher, para $P < 0,05$.

Resultados: Houve prevalência do genótipo A/A em G1 (21%), quando comparado ao grupo controle (G5– 6%; $P=0,02$). O mesmo ocorreu quando se uniu familiares de aneurisma familiar (G2 9%) com familiares de aneurisma esporádico (G4– 10%) comparando-se com G5 (6%; $P=0,04$). Quanto ao uso de tabaco, notou-se frequência elevada de tabagistas em portadores de aneurisma familiar (G1-79%) e esporádico (G3- 68%), em relação a G5 (21%; $P < 0,0001$ para ambos). **Conclusões:** O genótipo A/A para eNOS diferencia G1 de G5, mostrando-se como possível fator de risco para aneurisma intracraniano. Além disso, tabagismo pode estar associado com a doença.