

133. VARIANTES GENÉTICAS PARA ENDOGLINA: RELAÇÃO COM CARACTERÍSTICAS MORFOLÓGICAS DE ANEURISMA INTRACRANIANO FAMILIAL COM E SEM RUPTURA

José L Domingues Jr¹; Waldir A Tognola²; Dorotéia R S Souza³; Marcela A S Pinhel⁴; Michele L Gregório⁴; Marcelo A Nakazone⁵; José R L Ferraz Filho⁶; Marcio L T Santos⁷

¹Acadêmico do Curso de Medicina da FAMERP; ²Médico Neurologista do Hospital de Base de São José do Rio Preto; ³Bióloga, Diretora Adjunta de Pesquisa da FAMERP; ⁴Bióloga Doutoranda da FAMERP; ⁵Médico Cardiologista do Hospital de Base de São José do Rio Preto; ⁶Médico Radiologista do Hospital de Base de São José do Rio Preto; ⁷Médico Neurocirurgião do Hospital de Base de São José do Rio Preto

Financiamento: Bolsa de Iniciação Científica - FAMERP

Introdução: Acidente vascular encefálico hemorrágico (AVEh) associa-se a ruptura de aneurisma intracraniano (AI). O sangramento pode causar lesão traumática e edema ao redor da hemorragia, aumentando a pressão intracraniana, com progressão do dano tecidual. Nesse contexto, destacam-se fatores de risco ambientais como idade avançada, sexo feminino, tabagismo, etilismo, hipertensão arterial sistêmica, além de fatores genéticos que desempenham importante papel na formação do AI, com destaque para o gene da endogлина (ENG), envolvido na angiogênese dos vasos e na alteração da estrutura vascular. Variantes desse gene podem modificar sua expressão e atividade. Objetivos: avaliar a prevalência do polimorfismo da ENG em indivíduos com AI familiar e seus respectivos familiares em primeiro grau; analisar a razão de chance para AI roto e sua relação com o referido polimorfismo; e avaliar a relação entre características morfológicas de AI e polimorfismo da ENG. Métodos/Procedimentos: serão estudados 400 indivíduos, independente de sexo, grupo étnico e idade, distribuídos em seis grupos. Grupo 1- 40 indivíduos com diagnóstico de AI familiar; Grupo 2- 160 familiares em primeiro grau de G1; Grupo 3- 80 indivíduos sem a doença, com resultado negativo para angiografia; Grupo 4- 120 familiares em primeiro grau de G5. As variantes para ENG serão analisadas por reação em cadeia da polimerase (PCR), gel de agarose e coloração específica. A análise estatística compreenderá teste de Fisher ou Qui-quadrado (χ^2), com nível de significância $P < 0,05$. Resultados esperados: a confirmação de marcadores genéticos para AI em diferentes casuísticas relacionados com sua morfologia poderá contribuir para o prognóstico e perfil de risco da doença, incluindo a probabilidade de ruptura do AI. Além disso, no Brasil, são inexistentes estudos envolvendo alterações genéticas associadas a AI, tornando o presente trabalho pioneiro em casuística brasileira com essa doença.