

## 36. ANEURISMA INTRACRANIANO FAMILIAL: INFLUÊNCIA DE VARIANTES GENÉTICAS DO COLÁGENO – ALA459PRO – E SUA RELAÇÃO COM HIPERTENSÃO ARTERIAL E DIABETES MELITO

Lucas S Madureira<sup>1</sup>; Michele L Gregório<sup>2</sup>; Marcela A S Pinhel<sup>2</sup>; Greiciane M S Florim<sup>2</sup>; Gisele F Sousa<sup>2</sup>; Marcelo A Nakazone<sup>3</sup>; Denise P Martins<sup>2</sup>; Márcio L T Santos<sup>3</sup>; José Roberto L Ferraz Filho<sup>3</sup>; Dorotéia R S Souza<sup>4</sup>; Waldir A Tognola<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Acadêmico Medicina FAMERP; <sup>2</sup>Biólogas FAMERP; <sup>3</sup>Médico do Hospital de Base de São José do Rio Preto; <sup>4</sup>Docente FAMERP

Financiamento: Bolsa de Iniciação Científica - FAMERP

**Introdução:** Acidente vascular encefálico hemorrágico ocorre na ruptura de aneurisma intracraniano (AI), ou associado a outras malformações vasculares. O sangramento pode causar lesão traumática ao tecido e edema ao redor da hemorragia, aumentando a pressão intracraniana, com progressão do dano tecidual. Destacam-se fatores de risco ambientais como idade avançada, sexo feminino, tabagismo, etilismo, hipertensão arterial sistêmica, além de fatores genéticos. O diabetes melito tem papel controverso, sendo destacado como fator de risco para AI, por alguns autores, e como fator de proteção ao seu rompimento por outros. Destacam-se genes relacionados com a síntese do colágeno, envolvidos no processo de formação da parede do vaso arterial, como COL1A2, cujos polimorfismos genéticos podem alterar a integridade da parede vascular. **Objetivos:** Analisar a prevalência do polimorfismo Ala459Pro de COL1A2 em indivíduos com AI familiar, e seus respectivos familiares em primeiro grau; avaliar a influência de hipertensão arterial e diabetes melito na manifestação de AI, e sua relação com o polimorfismo Ala459Pro de COL1A2. **Métodos/Procedimentos:** Serão selecionados 400 indivíduos, independente de sexo, grupo étnico e idade, distribuídos em seis grupos. Grupo 1 – 40 indivíduos com diagnóstico de aneurisma intracraniano familiar (G1); Grupo 2 - 160 indivíduos familiares em primeiro grau de G1 (G2); Grupo 3 – 80 indivíduos sem a doença com resultado negativo para angiografia digital por subtração (G3); Grupo 4 - 120 indivíduos familiares em primeiro grau de G3 (G4). As variantes COL1A2 serão analisadas por reação em cadeia da polimerase (PCR) convencional. O produto pós PCR será digerido com a enzima de restrição MspAII (NewEngland) em 37°C por 16 horas. Em seguida, será corado com GelRed (Uniscience), separado por eletroforese em gel de agarose 2%, sob corrente constante de 150V por 45 minutos. Após a eletroforese, o gel será visualizado em sistema de fotodocumentação para genotipagem. **Resultados esperados:** confirmação de marcadores genéticos para AI em diferentes casuísticas, relacionando com outras morbidades como Hipertensão Arterial Sistêmica e Diabetes Melito, poderá contribuir para o prognóstico da doença e perfil de risco.