

ANEURISMA INTRACRANIANO FAMILIAL: INFLUÊNCIA DE VARIANTES GENÉTICAS DO COLÁGENO Ala459Pro E SUA RELAÇÃO COM FATORES AMBIENTAIS

Waldir Antonio Tognola, MD, PhD¹; Michele Lima Gregório, MSc²; Marcela Augusta de Souza Pinhel, MSc²; Márcio Luiz Tostes dos Santos, MD, PhD³; Marcelo Arruda Nakazone, MD⁴; José Roberto Lopes Ferraz Filho, MD, PhD⁵; Luis Felipe Machado Lauletta⁶; Lucas da Silva Madureira⁶; Dorotéia Rossi Silva Souza, MSc, PhD⁷.

¹MD, PhD, Neurologista do Hospital de Base/ FAMERP; ²MSc, Doutoranda do Departamento de Biologia Molecular/FAMERP; ³MD, PhD, Neurocirurgião do Hospital de Base/ FAMERP; ⁴MD, Cardiologista do Hospital de Base/ FAMERP; ⁵MD, PhD, Neuroradiologista do Hospital de Base/ FAMERP; ⁶Acadêmico de Medicina da FAMERP; ⁷MSc, PhD, Professor da FAMERP.

Fonte de Financiamento: BAP/FAMERP 2011-2012 – Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto e FAPESP – Fundação de Amparo a Pesquisa do Estado de São Paulo.

Introdução: Fatores de risco ambientais como tabagismo, etilismo, além de fatores genéticos envolvidos no processo de formação da parede do vaso arterial têm influência na formação de aneurismas intracranianos (AI). **Objetivos:** Avaliar a associação de polimorfismos genéticos para colágeno (COL1A2-Ala459Pro) e fatores ambientais com AI familiar e esporádico. **Metodologia:** 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 do referido polimorfismo foi realizada por PCR/RFLP (*polimerase chain reaction/ restriction fragment length polymorphism*). Admitiu-se nível de significância $P < 0,05$. **Resultados:** Para polimorfismo COL1A2-Ala459Pro: prevaleceram o alelo selvagem G e genótipo G/G em G6, versus G2 e G4 ($P \leq 0,010$), e também o genótipo C/G em G6 versus G4 ($P = 0,0006$). **Tabagismo e etilismo:** G1 mostrou maior frequência de ambos comparado a G5, destacando-se também G3 para tabagismo ($P < 0,05$). **Conclusão:** O polimorfismo COL1A2-Ala459Pro 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. Hábitos tabagista e etilista associam-se, independentemente do polimorfismo COL1A2-Ala459Pro com AI.