

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

José Luiz Domingues Jr<sup>1</sup>; Marcela Augusta de Souza Pinhel<sup>2</sup>; Michele Lima Gregório<sup>2</sup>; Marcelo A Nakazone<sup>3</sup>; José Roberto Lopes Ferraz Filho<sup>4</sup>; Waldir Antonio Tognola<sup>5</sup>; Dorotéia Rossi Silva Souza<sup>6</sup>; Marcio Luiz Tostes dos Santos<sup>7</sup>

<sup>1</sup>Acadêmico do Curso de Medicina\*; <sup>2</sup>Bióloga Doutoranda do Departamento de Biologia Molecular\*; <sup>3</sup>Cardiologista do Hospital de Base/\*; <sup>4</sup>Neuroradiologista do Hospital de Base/\*; <sup>5</sup>Neurologista do Hospital de Base/\*; <sup>6</sup>Professora do Departamento de Biologia Molecular/\*; <sup>7</sup>Neurocirurgião do Hospital de Base/\*

\*Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - FAMERP

**Fonte de Financiamento:** Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo - FAPESP

**Introdução:** Aneurisma intracraniano (AI) é caracterizado por dilatação anormal de artérias do polígono de Willis. Quando há ruptura, o sangramento pode lesar o tecido e formar edemas, aumentando a pressão intracraniana. Além de fatores como etilismo, tabagismo e hipertensão, polimorfismos genéticos da endoglina (*ENG*) parecem estar envolvidos, uma vez que este gene tem um papel na angiogênese e na estrutura vascular. Assim, 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 e fatores de risco de AI e polimorfismo da *ENG*. **Métodos:** Foram selecionados 436 indivíduos, distribuídos em 4 grupos. Grupo 1- 36 indivíduos com diagnóstico de AI familiar; Grupo 2- 164 familiares em primeiro grau de G1; Grupo 3- 106 indivíduos sem a doença, com resultado negativo para angiografia; Grupo 4- 130 familiares em primeiro grau de G3. As variantes para *ENG* foram analisadas por reação em cadeia da polimerase, gel de agarose e coloração específica. A análise estatística compreendeu teste de Fisher ou Qui-quadrado ( $X^2$ ), com nível de significância  $P < 0,05$ . **Resultados:** Houve prevalência do alelo *Ins* e genótipo *Ins/Ins*, respectivamente, em G1 (0.40; 30%) e G2 (0.30; 22%) quando comparado ao G3 (0.23; 10%) e G4 (0.18; 7%,  $P = 0,004$ ;  $P = 0,001$ ), além de maior frequência de tabagistas (79%), etilistas (40%) e hipertensos (42%) em G1 com relação a G3 (30%,  $P < 0,0001$ ; 22%,  $P = 0,043$ ; 23%,  $P = 0,046$ , respectivamente). Não houve diferença significativa em G1 com relação à ruptura do aneurisma e o polimorfismo estudado ( $P = 0,923$ ). Da mesma maneira, não se observou diferença significativa entre as características morfológicas estudadas e os fatores de risco com relação ao polimorfismo da *ENG* em G1 ( $P > 0,05$ ). **Conclusão:** O polimorfismo para *ENG* relaciona-se ao desenvolvimento de AI familiar, assim como tabagismo, etilismo e hipertensão podem ser fatores de risco. No entanto, aspectos morfológicos e ruptura do aneurisma não se associam com o polimorfismo estudado nesta casuística.