

P 3064**Investigação de polimorfismos de base única (SNPs) relacionados à pigmentação da pele e associação ao Melanoma em pacientes do Rio Grande do Sul**

Larissa Brussa Reis, Renato Marchiori Bakos, Patrícia Ashton-Prolla
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

O Melanoma Maligno (MM) é hoje o câncer de pele mais agressivo e mais resistente a tratamentos e seu risco está associado a diversos fatores, como histórico familiar, exposição solar e características de pigmentação da pele. Já foram descritos polimorfismos de base única (SNPs) em diversos genes envolvidos na pigmentação humana, relacionados com risco baixo a moderado para susceptibilidade ao MM em várias populações. Recentemente foram encontrados três SNPs - *rs1129038*, *rs1426654* e *rs16891982* - relacionados à pigmentação na população do Rio Grande do Sul, que apresenta um perfil tri-híbrido de ancestralidade. Objetivando investigar a presença desses SNPs em amostras de pacientes do Hospital de Clínicas de Porto Alegre foram recrutados 255 participantes, sendo 120 diagnosticados com MM e 135 participantes saudáveis. Foi realizado um estudo experimental caso-controle, com análises de genotipagem através de ensaio *Taqman* em amostras de DNA dos indivíduos recrutados. Como resultado, foi observada distribuição homogênea da média das idades entre os grupos e os fenótipos de fototipos, incluindo cor de olhos e cabelos. Os fototipos mais prevalentes foram o fototipo II (53,3%) e III (39,2%); a cor de olhos preto-acastanhados estava presente em 51,4% e cabelos pretos em 34,9% da amostra global. As frequências genotípicas e gênicas dos SNPs foram avaliadas e relacionadas à presença de MM e aos diferentes fototipos dos participantes. Os genótipos homocigotos (GG em *rs16891982*, AA em *rs1426654* e GG em *rs1129038*) foram mais frequentemente observados no grupo MM do que no grupo controle (frequências de 85,8%, 97,5% e 42,5% no grupo MM vs. 69,9%, 82,2% e 25,9% no grupo controle, respectivamente). Os mesmos genótipos homocigotos também se mostraram mais frequentes nos indivíduos que possuem fototipo I e II (88,3% para GG em *rs16891982*; 94,5% para AA em *rs1426654*; e 51% para GG em *rs1129038*). Além disso, outros fatores de risco para MM, como olhos e cabelos claros também apresentaram maior frequência dos genótipos relacionados aos casos de MM, sugerindo uma possível associação entre a pigmentação e os genótipos contendo os alelos variantes. Palavras-chaves: Polimorfismos de base única, melanoma maligno, genotipagem. Projeto 07-139