

A farmacogenômica tem por objetivos principais identificar as bases genéticas da variação inter-individual na resposta aos fármacos e utilizar esta informação para personalizar a terapêutica medicamentosa. Esses fenótipos dependem de múltiplos genes (farmacogenes) que codificam proteínas envolvidas na farmacocinética e na farmacodinâmica. A Rede Nacional de Farmacogenômica (REFARGEN) foi criada com o intuito de centralizar os estudos nesta área. Um dos projetos da rede é a determinação da frequência das variantes de farmacogenes na população brasileira. O CYP2D6 é um dos principais genes de metabolização, que representa 2% do total das CYP hepáticas e metaboliza cerca de 20% dos medicamentos de uso clínico. Existem quatro fenótipos reconhecidos para CYP2D6 (ultra rápido, extensivo, imediato e metabolizadores pobres) determinados por combinações de polimorfismos neste gene. O objetivo do presente trabalho foi determinar a frequência do polimorfismo referente à duplicação do CYP2D6, correspondente ao fenótipo ultra rápido. Esta amostra é composta por 199 indivíduos saudáveis provenientes da região sul do país. O DNA foi extraído pelo método de *salting out* a partir de sangue periférico. A determinação dos genótipos foi realizada através de um PCR longo, amplificando um fragmento de 3,5 kb como controle positivo interno e um de 3.2 kb específico da duplicação, visualizados em gel de agarose 1%. A frequência com que o gene CYP2D6 se encontra duplicado nessa população é de 4,0%. Estratificando a amostra pela origem étnica, foi encontrado 6,0% e 2,6%, respectivamente, para eurodescendentes (n=83) e afrodescendentes (n=116). Estas frequências estão de acordo com trabalhos prévios de nosso grupo. Estes resultados sugerem que a origem étnica é um fator a ser considerado em estudos farmacogenéticos, bem como na adequação de dose de medicamentos metabolizados por CYP2D6.