

A predição de características externas visíveis com a utilização de marcadores moleculares tem sido muito estudada pelos pesquisadores e promete se tornar uma ferramenta valiosa para o uso na genética forense. Assim, pode-se tentar prever o fenótipo de um suspeito a partir de amostras de DNA encontradas na cena do crime. Para que isso seja possível, é necessário buscar marcadores associados com o fenótipo em populações específicas através de estudos de associação genética. Existem alguns estudos relatando a associação de SNPs (*single nucleotide polymorphisms*) de vários genes à cor da pele, dos cabelos e dos olhos em populações européias e asiáticas, mas pouquíssimos estudos em populações com ancestralidade miscigenada, como a população brasileira. Um desses genes é o *MC1R*, o qual codifica uma proteína transmembrana denominada receptor de melanocortina 1, expressa na superfície dos melanócitos. Esse gene possui apenas 1 éxon, mas desempenha um papel importante na pigmentação normal da pele e dos cabelos, controlando qual o tipo de melanina que é produzida por essas células. O *MC1R* é um gene muito polimórfico, apresentando mais de 70 variantes em indivíduos de ascendência européia. Algumas dessas variantes (rs1805007 - R151C, rs1805008 - R160W e rs1805009 - D294E) estão associadas a cabelo ruivo, pele clara e/ou presença de sardas. O objetivo do presente estudo é verificar a existência de associação das variantes supracitadas no *MC1R* com a cor dos cabelos em uma amostra de gaúchos. As amostras foram coletadas de acordo com protocolo do projeto CANDELA (Consórcio para Análise da Diversidade e Evolução Latino-Americana). Os voluntários da pesquisa assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido antes da coleta de material biológico, como requisito para participação no estudo. Foram genotipadas 235 amostras provenientes de voluntários do estado do Rio Grande do Sul. Os indivíduos foram classificados qualitativamente em 4 categorias de cor de cabelos (Ruivo, Loiro, Loiro escuro/Castanho claro ou Castanho escuro/Preto), conforme literatura corrente. As frequências alélicas e genotípicas foram estimadas por contagem, bem como o Equilíbrio de Hardy-Weinberg (EHW). As análises de qui-quadrado foram feitas no programa SPSS, versão 17.0. Foi também realizada análise de Desequilíbrio de ligação para os três polimorfismos utilizando o programa Mlocus. As frequências genotípicas dos três polimorfismos estudados no presente trabalho estavam de acordo com o esperado para o EHW. Na análise de associação, o polimorfismo rs1805009 foi associado com cor de cabelo ( $\chi^2=8,998$ ;  $p=0,032$ ). Os outros dois polimorfismos não estão associados com cor de cabelo na presente amostra (rs1805007 -  $\chi^2=3,666$ ,  $p=0,278$ ; rs1805008 -  $\chi^2= 5,427$ ,  $p=0,128$ ). Na análise de desequilíbrio de ligação, nenhum dos três polimorfismos no gene *MC1R* se apresentou ligados (rs1805007/rs1805008 -  $p=0,471$ ; rs1805007/rs1805009 -  $p=0,677$ ; rs1805008/rs1805009 -  $p=0,628$ ). Desta forma, o presente estudo indicou associação do marcador genético rs1805009 com cor de cabelo na população gaúcha, e ausência de associação dos marcadores rs1805007 e rs1805008 com esta característica.