

404

**ESTUDOS DA DISTRIBUIÇÃO DO POLIMORFISMO C46T NO GENE DO FATOR XII DA COAGULAÇÃO EM CAUCASÓIDES E NEGRÓIDES.** *Penelope Rogers Vidal, Tatiana D. Costa, Kátia G. Santos, Daisy Crispim, Israel Roisenberg (orient.)* (Departamento de Genética, Instituto de

Biociências, UFRGS).

A investigação de variantes genéticas associadas com as doenças humanas frequentes e multifatoriais alcança, atualmente, uma alta prioridade em genética humana e médica. A tendência à hipercoagulabilidade tem sido associada às doenças coronarianas. A cascata de coagulação é controlada por duas vias complexas, a intrínseca e a extrínseca. O fator XII (FXII) é o primeiro fator de coagulação da via intrínseca e ao ser convertido na sua forma ativa (FXIIa) atua em várias reações envolvidas na defesa e reparo do tecido, como a ativação do FIX e FVII, a conversão de plasminogênio em plasmina, entre outros. O polimorfismo C46T no exon 1 do gene do FXII cria um novo sítio de tradução antes do sítio correto, o que diminui a eficiência da tradução. Estudos recentes têm demonstrado que baixos níveis de FXIIa pode ser um fator de risco para doenças coronarianas. Assim sendo, o presente projeto tem o objetivo, na fase atual, de observar a distribuição do polimorfismo C46T do gene do FXII em indivíduos da população em geral (doadores de bancos de sangue). Foram investigados 171 indivíduos, dos quais 94 são caucasóides e 77 são negróides. Entre os caucasóides, as frequências dos alelos C e T foram, respectivamente, 0,75 e 0,25; enquanto que entre os negróides, as frequências foram 0,59 e 0,41. Ambos os grupos étnicos estão em equilíbrio de Hardy-Weinberg para este polimorfismo, porém as frequências gênicas e genotípicas diferiram, significativamente, entre os dois grupos étnicos. Os valores genotípicos para caucasóides obtidos no presente trabalho são similares aos observados em outras populações de caucasóides no mundo. Não existem dados em outras amostras de negróides para serem comparados. A partir do estabelecimento das frequências na população em geral, o próximo objetivo será o estudo da distribuição do polimorfismo em pacientes com doença arterial coronariana e em patologias associadas a doenças macrovasculares. (PRONEX/CNPq, FAPERGS, PIBIC-CNPq-UFRGS).