

# Estudo da Variabilidade da Região Promotora do Gene *PAX3* e sua Influência na Pigmentação Humana

KRAUSE, CARLA DAIANA DEMKIO VOLASKO<sup>1</sup>; BORTOLINI, MARIA CÁTIRA<sup>2</sup>.

<sup>1</sup> Bolsista de iniciação científica no Laboratório de Evolução Humana e Molecular, graduação em Ciências Biológicas, UFRGS.

<sup>2</sup> Orientadora no Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, UFRGS.

Contato: carladkrause@gmail.com



**UFRGS**  
PROPEAQ

**XXV SIC**  
Salão Iniciação Científica

**CB - Ciências Biológicas**

## INTRODUÇÃO

Várias pesquisas vêm sendo feitas para que as bases genéticas envolvidas na variação normal da pigmentação da pele, olhos e cabelos humanos sejam compreendidas, pois pouco sabemos sobre essa rede complexa de conexões. Muitos genes e suas variantes associadas já foram identificados como tendo papel relevante na rota da pigmentação humana. Um desses genes é o *PAX3*, um dos nove genes do desenvolvimento embrionário da família *PAX*, presentes em primatas e em outros vertebrados. O gene *PAX3* está envolvido na proliferação, migração e diferenciação dos melanoblastos (células precursoras dos melanócitos) da crista neural para a pele, folículos pilosos e olhos, sendo esses melanoblastos diretamente responsáveis pela pigmentação dessas regiões.

## OBJETIVO

Considerando todos os aspectos anteriormente abordados e a importância do gene *PAX3* para a pigmentação da pele, o objetivo desse trabalho foi verificar se existe variação na sequência da região promotora do gene *PAX3* e se estas variações estariam associadas a algum fenótipo de cor de pele, olhos e cabelos em uma amostra da população brasileira.

## MATERIAL E MÉTODOS

Foram utilizadas 108 amostras de DNA de voluntários do projeto CANDELA (Consórcio para Análise da Diversidade e Evolução Latino-Americana), sendo 54 de gaúchos e 54 de baianos. Os indivíduos foram classificados qualitativamente em 5 categorias de cor de olhos (azul, verde, mel, castanho claro e castanho escuro) e 4 categorias de cor dos cabelos (ruivo, loiro, loiro escuro/castanho claro e castanho escuro/preto). Para a cor da pele, o índice de melanina foi medido por um espectrofotômetro de reflectância, cuja escala de cor varia de 20 a 100. Inicialmente, foi feito o desenho dos *primers* para a região promotora do gene *PAX3* e através da Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) foi realizada a amplificação da região genômica de interesse. Os produtos da reação foram então sequenciados. As seqüências obtidas foram alinhadas usando o programa CodonCodeAligner 3.0.3. Para as análises de associação dos polimorfismos encontrados com as características fenotípicas estudadas, utilizou-se o programa SPSS 17.0. As frequências alélicas e genotípicas foram estimadas por contagem direta e o Equilíbrio de Hardy-Weinberg (EHW) foi testado.

## RESULTADOS

Foram encontradas 4 mutações já descritas na região promotora do gene *PAX3* (rs28945085, rs16863657, rs10193524 e rs45487501) e uma mutação nova (posição chr2:223164038-223164039), conforme mostra a figura abaixo.

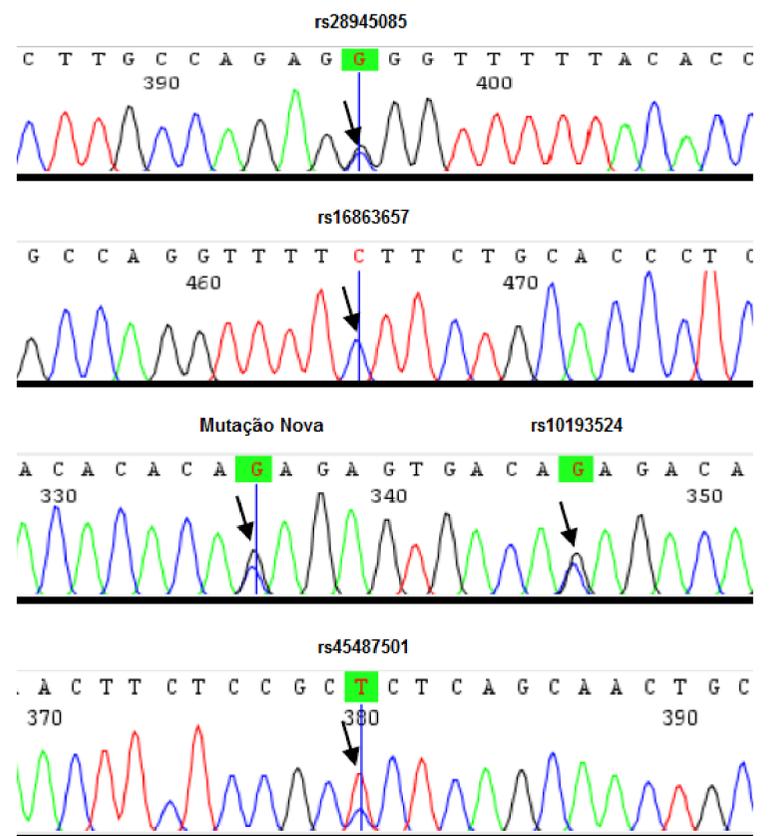


Figura 1: Descrição das mutações encontradas na região estudada.

As frequências alélicas e genotípicas estavam de acordo com o esperado para o EHW. Na análise de associação, somente o polimorfismo rs45487501 foi associado com cor de cabelo ( $\chi^2 = 9,004$ ;  $p = 0,03$ ), mostrando uma possível associação do alelo T com cabelos ruivos. Os resultados podem ser visualizados na tabela 1. Dessa forma, esse trabalho encontrou variações genéticas na região promotora do gene *PAX3* e também a indicação de que uma dessas variantes possa estar relacionada à cor dos cabelos na população estudada.

Tabela 1: Resultados obtidos das análises de associação realizadas para os cinco polimorfismos encontrados.

SNPs	N	Cor dos Olhos		Cor dos Cabelos		Cor da Pele	
		X <sup>2</sup>	p	X <sup>2</sup>	p	X <sup>2</sup>	p
rs28945085	108	2,293	0,724	2,377	0,488	3,677	0,055
rs16863657	108	6,808	0,490	6,443	0,331	0,329	0,848
chr2:223164038	32	6,220	0,163	5,954	0,074	1,274	0,259
rs10193524	32	9,800	0,188	8,988	0,116	1,327	0,515
rs45487501	32	4,041	0,649	9,004	<b>0,03</b>	0,238	0,626



MODALIDADE  
DE BOLSA

**BIC - UFRGS**