

264

**FREQÜÊNCIA DAS VARIANTES POLIMÓRFICAS DO GENE DA SINTASE ENDOTELIAL DO ÓXIDO NÍTRICO (eNOS) EM UMA POPULAÇÃO DE ELEVADA ALTITUDE.** José Luis S

Ferraro<sup>1</sup>, Verônica E Rubin-de-Celis<sup>2</sup>, Clarice S Alho<sup>1</sup> (<sup>1</sup>Laboratório de Genética e Biologia Molecular - FaBio / PUCRS; <sup>2</sup>Laboratorio de Genómica y Biología Molecular Evolutiva - Universidad Ricardo Palma - Lima / Peru).

O gene que codifica para a eNOS apresenta uma mutação de substituição de base no exon 7 (G<sub>894</sub>T) que gera alelos que transcrevem a duas seqüências protéicas (Glu<sub>298</sub>Asp) com distinta eficácia na ação vasodilatadora. Dependendo das variantes alélicas herdadas, a regulação da homeostase vascular dependente de óxido nítrico promove maior ou menor capacidade vasodilatadora ao indivíduo. Assim, indivíduos que herdaram o alelo T estão mais suscetíveis a desenvolverem enfermidades coronárias decorrente da baixa capacidade de vasodilatação. Em populações residentes em elevadas altitudes, a regulação da função vascular pode influenciar a performance respiratória. Genotipar indivíduos nativos que vivem em localidades de altitude elevada e determinar as freqüências alélicas do gene da eNOS. Material: DNA extraído do sangue periférico de indivíduos adultos de ambos os sexos e residentes a altitude de 3249m no Departamento de Junín (Perú) das Províncias de Huancayo e Apata. Amplificação por PCR com primers flanqueantes do exon 7 do gene eNOS, digestão com endonuclase de restrição e visualização em gel agarose/TBE. As freqüências genotípicas e alélicas foram, respectivamente: GG=0,74; GT=0,26; TT=0 e G=0,87; T=0,13. A significativa presença do alelo G na população residente em elevadas altitudes sugere que este alelo pode ter facilitado a migração e permanência dos ancestrais Quechuas para as montanhas e, ao mesmo tempo, estar sendo selecionado em tais populações. Os resultados obtidos até agora são preliminares estando prevista amplificação da amostra estudada. (CONCYTEC; CAPES; PUCRS).