

247

FREQUÊNCIAS ALÉLICAS DE POLIMORFISMOS DE DNA DO GENE DO FATOR VON WILLEBRAND EM DOENTES DE VON WILLEBRAND TIPO 1. *Gabrielle D. Salton, Daniel Simon, Israel Roisenberg.* (Departamento de Genética, Instituto de Biociências, Universidade Federal do Rio Grande do Sul).

O fator von Willebrand (fvW) é uma glicoproteína plasmática que promove a adesão e agregação plaquetária nos sítios de lesão vascular e estabiliza e protege o fator VIII (fVIII) da coagulação. A doença de von Willebrand (dvW) é a doença hemorrágica hereditária mais freqüente e é caracterizada por uma extensa heterogeneidade genética. Diversos subtipos distintos têm sido descritos e classificados em dois grupos principais dependendo da presença de defeitos quantitativos ou qualitativos. A dvW tipo 1 é a forma quantitativa mais comum da doença, caracterizada por apresentar as concentrações de fvW e fVIII reduzidas e diminuição da agregação plaquetária. Neste trabalho quatro polimorfismos de DNA do gene do fvW (RsaI, NlaIV, HphI, KpnI) foram estudados em indivíduos com a dvW tipo 1, tendo por objetivo estudar possíveis correlações entre níveis antigênicos do fvW e variantes alélicas polimórficas do fvW. As amostras de DNA foram amplificadas por PCR e clivadas com a enzima de restrição correspondente. Todos os polimorfismos localizam-se em regiões codificadoras e as substituições nucleotídicas resultam também na mudança do aminoácido codificado, desta forma estes polimorfismos envolvem também variantes alélicas protéicas. Até o momento, foram estudados 40 indivíduos com dvW tipo 1, com números variáveis entre os diferentes polimorfismos. Os resultados encontrados mostram Hardy-Weinberg para todos os polimorfismos e as frequências alélicas não diferem daquelas encontradas em uma amostra de caucásóides normais. Os dados, embora preliminares, não indicam a existência de associação entre os polimorfismos estudados e a dvW tipo 1. (CNPq-PIBIC/UFRGS, FINEP e PRONEX)