



<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2013: SIC - XXV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2013
<b>Local</b>	Porto Alegre - RS
<b>Título</b>	Estudo da Variabilidade da Região Promotora do Gene PAX3 e Sua Influência na Pigmentação Humana
<b>Autor</b>	CARLA DAIANA DEMKIO VOLASKO KRAUSE
<b>Orientador</b>	MARIA CATIRA BORTOLINI DA SILVA

Várias pesquisas vêm sendo feitas para que as bases genéticas envolvidas na variação normal da pigmentação da pele, olhos e cabelos humanos, sejam compreendidas. Muitos genes e variantes associadas a estes já foram identificados como tendo papel relevante na rota da pigmentação humana. No entanto, estamos longe de entender a complexa rede de conexões entre as bases genéticas e a pigmentação humana. Sabe-se que os genes candidatos à pigmentação atuam em diferentes fases do processo da melanogênese, bem como sobre a estabilização e o transporte de enzimas durante a síntese, a produção e a manutenção dos melanossomos e o balanço entre a síntese de diferentes tipos de melanina. 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. 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. Foram utilizadas 108 amostras de voluntários do projeto CANDELA (Consórcio para Análise da Diversidade e Evolução Latino-Americana). Os voluntários da pesquisa, 54 gaúchos e 54 baianos, assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido antes da coleta de material biológico, como requisito para participação no estudo. 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 sequências 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 (versão 17.0). As frequências alélicas e genotípicas foram estimadas por contagem, bem como o Equilíbrio de Hardy-Weinberg (EHW). 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). 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 ( $\chi^2 = 9,004$ ;  $p = 0,03$ ). 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.