

Identificar as variantes genéticas relacionadas com pigmentação humana tem sido o objeto de interesse em estudos evolutivos, médicos e forenses. A pigmentação de cabelos, pele e olhos apresenta um amplo espectro de variação fenotípica em algumas populações e esses fenótipos são explicados principalmente pela variação na produção do pigmento orgânico melanina. Esse pigmento é sintetizado nas células denominadas melanócitos, dentro de organelas denominadas melanossomos. Há dois tipos de melanina: eumelanina (espectro marrom-preto) e feomelanina (espectro amarelo-vermelho), que são sintetizadas de acordo com o ambiente químico e hormonal presente nos melanossomos. Diferentes genes têm sido associados à variação fenotípica da pigmentação em algumas populações, incluindo o gene *TPCN2* (*Two Pore segment Channel 2*). Este gene possui 25 éxons, está localizado no cromossomo 11q, e codifica uma proteína com 752 aminoácidos. A função desta proteína é principalmente influenciar no transporte de cálcio e controlar os níveis de pH intracelular, o que, por sua vez, interfere na produção e balanço eumelanina/feomelanina. O objetivo do presente estudo é avaliar a influência de dois polimorfismos (rs3750965 – K376R e rs3829241 – G734E) no gene *TPCN2* sobre a pigmentação da pele e dos cabelos em uma amostra do Rio Grande do Sul. Neste trabalho foram genotipados 234 voluntários provenientes do projeto CANDELA (Consórcio para Análise da Diversidade e Evolução Latino-Americana). Estes voluntários foram qualificados para cor de cabelo em 4 categorias: Ruivo, Loiro, Loiro escuro/Castanho claro ou Castanho escuro/Preto. Com relação à cor de pele, foi realizada uma medida indireta da quantidade de melanina na pele destes indivíduos através de um espectrofotômetro de reflectância. Este aparelho mensura o Índice de Melanina (IM), que vai de 20 (pele clara) a 100 (pele escura) para pele humana. Este projeto foi aprovado no Comitê de Ética em Pesquisa do HCPA e da UFRGS. As frequências alélicas e genotípicas foram estimadas por contagem, assim como a verificação do Equilíbrio de Hardy-Weinberg (EHW) e as análises estatísticas foram realizadas pelo software SPSS 17.0. Para o cálculo de desequilíbrio de ligação, foi utilizado o programa MLocus. As frequências alélicas de ambos os polimorfismos analisados estavam de acordo com o esperado para EHW. Na análise de associação dos genótipos com cor de cabelos, nenhum dos polimorfismos analisados apresentou associação significativa (rs3829241 – $\chi^2=10,855$, $p=0,059$; rs3750965 – $\chi^2=7,346$, $p=0,259$), embora observamos que no polimorfismo rs3829241, a associação esteve próxima da significância. Da mesma maneira, na análise dos genótipos com cor de pele, nenhum dos polimorfismos se mostrou significativo (rs3750965 – $F=2,393$, $p=0,094$; rs3829241 – $F=1,207$, $p=0,301$). Embora tenha sido observado que ambos os polimorfismos estão ligados ($D' = 0,972$ e $r^2=0,241$, $p<0,001$) na análise do MLocus, não realizamos análises adicionais, uma vez

que nenhum dos polimorfismos foram associados isoladamente com as características. Os resultados do presente trabalho mostram ausência de associação dos polimorfismos rs3750965 e rs3829241 no gene *TPCN2* nos fenótipos de cor de pele e cor de cabelos em uma amostra da população do Rio Grande do Sul.