



27^a Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

14º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul
10 a 14 de setembro de 2007

Anais

ANÁLISE DE REPETIÇÕES CAG NOS GENES SCA1, SCA2, SCA3 E SCA6 EM PACIENTES COM SUSPEITA CLÍNICA DE ATAXIA ESPINOCEREBELAR**VANESSA ERICHSEN EMMEL; ALEXIS TROTT; LAURA BANNACH JARDIM; MARIA LUIZA SARAIVA-PEREIRA**

As ataxias espinocerebelares (SCAs) são doenças neurodegenerativas com herança autossômica dominante que apresentam grande heterogeneidade clínica e genética. O diagnóstico é realizado pela detecção da mutação no gene causador, que, na sua maioria, é uma expansão de repetições trinucleotídicas CAG. O objetivo deste estudo foi analisar os polimorfismos de repetições trinucleotídicas nos genes associados as SCAs tipo 1, tipo 2, tipo 3 e tipo 6 através de PCR-multiplex e eletroforese capilar, visando a melhoria do diagnóstico molecular e a determinação da distribuição das regiões polimórficas nos alelos normais. As análises foram realizadas em 123 pacientes não-aparentados que apresentavam sintomas de ataxia. Nessa amostra, foram identificados 9 pacientes com SCA2, 39 pacientes com SCA3 e 2 pacientes com SCA6. Não encontramos amostras com uma expansão CAG no gene SCA1. Os polimorfismos de cada loci foram estudados nos cromossomos normais desses pacientes (n=209-248). A frequência dos alelos normais grandes no locus SCA1 (>32 repetições CAG) foi estabelecida em 0,05 e no locus SCA2 (>22 repetições CAG) foi 0,11, enquanto que no locus SCA3 (alelos >28 repetições) a frequência foi 0,11. A frequência de alelos normais grandes para o locus SCA6 (>13 repetições) foi 0,04. Concluindo, este estudo proporcionou a primeira análise detalhada da distribuição de repetições CAG nos loci SCA1, SCA2, SCA3 e SCA6 por amplificação multiplex e eletroforese capilar em pacientes brasileiros. A frequência dos alelos normais grandes nos genes SCA3 e SCA6 nessa amostra reflete a prevalência destas duas doenças na nossa população, concordando com a hipótese que alelos patogênicos podem ser originados pela expansão de alelos normais grandes (Apoio Financeiro: CNPq, FIPE-HCPA).