



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E  
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2007;27 (Supl 1) :1-292

# 27<sup>a</sup> 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 NO GENE DA ATROFINA 1.

SIMONE TASCA CARGNIN; VANESSA ERICHSEN EMMEL, HUGO BOCK, TAILISE CONTE GHENO, 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. A atrofia dentato-rubro-palido-luisiana (DRPLA) apresenta maior frequência na população japonesa e o gene associado a esta doença, que codifica uma proteína chamada Atrofina 1, localiza-se no cromossomo 12 e caracteriza-se por apresentar uma região polimórfica com repetições CAG. Indivíduos normais apresentam entre 7 e 35 repetições e indivíduos afetados entre 49 e 88. O objetivo deste estudo foi introduzir uma metodologia não radioativa para quantificar o número de repetições CAG no gene ATN1 e comparar com uma metodologia semi-quantitativa previamente disponível no laboratório. A amostra foi composta por 40 amostras de DNA de pacientes não aparentados com suspeita clínica de um tipo de ataxia. A metodologia foi baseada em PCR com primer fluorescente seguido de eletroforese capilar no equipamento ABI 3130xl (Applied Biosystems) para identificação do fragmento amplificado. A metodologia foi validada pela utilização de um controle positivo (portador da mutação confirmado por um laboratório referência). Todas as amostras analisadas apresentaram número de repetições CAG dentro da faixa de normalidade e foi possível determinar a faixa de variação dessas repetições nessa amostra. A metodologia introduzida permitiu a quantificação exata do número dessas repetições nesse gene, através de um protocolo sensível para ser utilizado em quantidades reduzidas de material biológico. Além disso, poderemos investigar a ocorrência dos chamados alelos normais grandes nesse gene e oferecer um diagnóstico mais preciso para famílias em risco (Apoio financeiro: PIBIC-HCPA, PIPE-HCPA, CNPq).