

31067

ATAXIA ESPINOCEREBELAR TIPO 2: IDENTIFICAÇÃO DO TAMANHO DOS ALELOS NORMAIS E MUTANTES EM UMA AMOSTRA DE PACIENTES DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL

Bruna Dalcin Baldasso, Gabriel Vasata Furtado, Tailise Conte Gheno, Vanessa Erichsen Emmel, Karina Carvalho Donis, Raphael Machado de Castilhos, Jonas Alex Morales Saute, Laura Bannach Jardim. **Orientador:** Maria Luiza

Saraiva Pereira

Unidade/Serviço: Laboratório de Identificação Genética – CPE

A ataxia espinocerebelar do tipo 2 (SCA2) é uma doença neurodegenerativa hereditária e progressiva de início tardio, que leva à degeneração do cerebelo causando a perda de controle dos movimentos de indivíduos afetados, principalmente perda de equilíbrio ao andar (ataxia), além dificuldades para engolir, falar e respirar. A SCA2 é o segundo tipo de SCA mais frequente no mundo, com uma alta prevalência em Cuba. A prevalência estimada no Rio Grande do Sul é de 4,4% dos casos, sendo também a segunda SCA mais comum atrás somente da SCA3. A SCA2, como outras SCAs, é transmitida de forma autossômica dominante e a patologia é causada uma mutação no gene ATXN2. Esse gene está localizado no locus 12q24.1 e apresenta uma região de polimórfica de repetições CAG. Alelos considerados normais apresentam até 31 repetições CAG e alelos mutantes apresentam 32 ou mais repetições CAG. A presença de alelos expandidos (ou mutantes) determinam que o indivíduo irá apresentar os sintomas da doença ao longo da vida. E o tamanho da repetição CAG é inversamente proporcional a idade de início da doença. O objetivo deste trabalho foi identificar o tamanho dos alelos normais e expandidos em um grupo de pacientes do Rio Grande do Sul com suspeita clínica de SCA2. As análises foram feitas a partir de DNA extraído de sangue periférico de 25 indivíduos com SCA2, que foram submetidas a um PCR da região de repetições CAG com o uso de primers específicos, sendo que um deles foi marcado com composto fluorescente. O produto amplificado foi analisado através de eletroforese capilar para determinação do tamanho dos fragmentos e, subsequentemente, o número de repetições CAG. Nesses indivíduos, como em grupos de indivíduos normais, o alelo normal com 22 repetições foi o mais comumente encontrado, sendo identificado em 84% dos pacientes. Outros alelos normais encontrados nesse grupo de pacientes foram os alelos com 23 e 27 repetições CAG. O alelo expandido apresentou uma média de 38,4 repetições CAG, variando de 32 a 47 repetições. Os alelos expandidos mais comuns foram o com 40 repetições (24%), seguido pelo alelo de 34 repetições CAG (16%). Nesse grupo de pacientes, nenhum alelo com expansões longas foram identificados. Conforme esperado, os casos com alelos expandidos maiores foram os pacientes cuja manifestação dos sintomas ocorreu mais precocemente. Os resultados obtidos indicam que a distribuição dos alelos em indivíduos com SCA2 nessa amostra estudada se aproxima da distribuição encontrada em estudos de outras populações. (Apoio Financeiro: CNPq, FIPE-HCPA e FAPERGS). GPPG: 05-467