

137

ANÁLISE DE REPETIÇÕES CAG NOS GENES DE SCA 12, SCA 17 E DRPLA EM PACIENTES COM SUSPEITA CLÍNICA DE ATAXIAS. *Gabriel Vasata Furtado, Tailise Conte Gheno, Simone Tasca Cargnin, Vanessa Erichsen Emmel, Laura Bannach Jardim, Maria Luiza Saraiva Pereira (orient.) (UFRGS).*

Várias doenças neurodegenerativas apresentam como causa primária uma mutação dinâmica, que caracteriza-se pelo aumento do número de repetições nucleotídicas em determinados genes. Entre essas doenças encontram-se as ataxias espinocerebelares tipo 12 (SCA12) e tipo 17 (SCA17) e a atrofia dentato-rubro-palido-luisiana (DRPLA). Estas doenças são causadas por repetições trinucleotídicas CAG e transmitidas de forma autossômica dominante. O número dessas repetições é polimórfico, sendo variável na população. Essas repetições se diferenciam em “normais” e “expandidas patologicamente”. O objetivo deste estudo foi analisar os polimorfismos de repetições trinucleotídicas nos genes associados à SCA12, SCA17 e DRPLA através de PCR-multiplex e eletroforese capilar, visando a melhoria do diagnóstico molecular e a determinação da distribuição desses polimorfismos nos alelos normais. As análises foram realizadas em 185 indivíduos que apresentavam sintomas de uma ataxia e que já tinham sido previamente analisados para as SCAs mais frequentes. Com essas análises, encontramos uma amostra com uma expansão CAG no gene de SCA12, confirmando um paciente com essa doença. Os polimorfismos de cada loci foram estudados nos cromossomos normais desses indivíduos (n=370). Os alelos normais mais frequentes para SCA12, SCA17 e DRPLA foram 13 (13, 78%) e 14 (12, 43%), 36 (29, 19%) e 35 (28, 38%), 14 (33, 78%) e 15 (15, 68%) repetições CAG, respectivamente. Concluindo, este estudo proporcionou uma análise detalhada da distribuição de repetições CAG para as ataxias hereditárias SCA12, SCA17 e DRPLA por PCR-multiplex e eletroforese capilar em indivíduos brasileiros. Portanto, a introdução dessa metodologia laboratorial irá melhorar e otimizar o diagnóstico dessas ataxias hereditárias