

### **UM RETRATO DAS ATAXIAS ESPINOCEREBELARES NO BRASIL**

Paola da Silva Schaeffer, Raphael Machado de Castilhos, Tailise Conte Gheno, Gabriel Vasata Furtado, Karina Carvalho Donis, Maria Luiza Saraiva Pereira, Laura Bannach Jardim

A frequência das ataxias espinocerebelares autossômicas dominantes no Brasil ainda é pouco conhecida. Objetivo: descrever a frequência das SCA1,2,3(DMJ),6,7,10,12,17 e DRPLA em amostras procedentes de várias regiões do país. Métodos: Pacientes com SCA foram selecionados a partir de hospitais terciários. Suas amostras foram enviadas através da Rede Neurogenética para determinação das repetições CAGs. Resultados: 502 pacientes (336 famílias) foram analisados: 345 (216) do RS, 65 (55) de SP, 33 (30) do RJ, 17 (2) da PB, 13 (13) do PA, 9 (1) do AC, 8 (6) do RN, 5 (5) da BA, 4 (4) de GO, 1 de SC, 1 do ES e 1 do CE. A SCA3/DMJ foi o diagnóstico mais frequente no Brasil (63,3% das famílias) e mais comum no RS - 79% ( $p < 0,05$ ). A segunda mais frequente é a SCA2 (7,3%), sendo mais frequente em SP (16,4% -  $p < 0,05$ ). A SCA7 é a terceira em frequência (4,5%) e mais comum no RJ (22,6%) e em SP (10,9%) ( $p < 0,05$ ). A SCA10 foi a quarta mais encontrada - 3%. A menos frequente foi a SCA1 - 1,8%; porém, SCA1 não é incomum em SP - 9%. 18,6% das famílias ficaram sem diagnóstico, especialmente no Nordeste (64,3%). Nenhuma família foi identificada com SCA12,17 ou DRPLA. A distribuição das repetições normais foi homogênea em todas as regiões, não se associando com as SCAs mais frequentes em cada local. Conclusão: SCA3/DMJ é a mais frequente das SCAs no Brasil. A elevada proporção de famílias sem diagnóstico revela que outros loci têm papel importante nas causas de SCA no Brasil, em especial no Nordeste.