

DISTRIBUIÇÃO DOS ALELOS MUTANTES E NORMAIS NO GENE DA HUNTINGTINA

TAILISE CONTE GHENO; LAURA BANNACH JARDIM; MARIA LUIZA SARAIVA-PEREIRA

A doença de Huntington (DH) é uma doença degenerativa de herança autossômica dominante com manifestação clínica na vida adulta e prevalência de 1:10.000 indivíduos. O gene associado à doença (HTT), que codifica a proteína denominada huntingtina, localiza-se no cromossomo 4 e caracteriza-se por apresentar uma região polimórfica com repetições CAG no primeiro exon do gene. Indivíduos normais apresentam entre 10 a 35 repetições, enquanto indivíduos com a DH apresentam um alelo com 37 a 121 repetições CAG. O objetivo deste estudo foi determinar a distribuição dos alelos normais e mutantes no gene HTT. As amostras foram divididas em 2 grupos: 144 amostras de indivíduos com suspeita clínica de DH e 160 amostras de indivíduos sem suspeita clínica de DH. A região contendo as repetições CAG do gene HTT foi amplificada por PCR utilizando um primer fluorescente e o produto de PCR foi analisado por eletroforese capilar no equipamento ABI 3130xl. No grupo de indivíduos com suspeita clínica, 96 dos 144 testados tinham pelo menos um alelo expandido no gene HTT. O alelo expandido com 43 repetições CAG foi o mais encontrado (20,56%). O alelo normal mais frequente foi o de 17 repetições CAG, com frequência de 42,42% em indivíduos com DH e de 36,20% em indivíduos normais. Através dos resultados desse trabalho, a faixa de variação do número de repetições CAG nesse gene e suas frequências foram estabelecidas no nosso meio (Apoio financeiro: CNPq, INaGeMP e FIPE-HCPA).