

PESQUISA DE ATAXIA ESPINOCEREBELAR NO SUL DO BRASIL - 158 NOVOS CASOS DE DOENÇA COM MACHADO JOSEPH, SCA1, SCA6, SCA7, SCA8, OU DOENÇAS NÃO IDENTIFICADAS - CAUSADAS POR MUTAÇÕES.

Zandona, D.I., Jardim, L.B., Maegawa, G.H.B., Pereira, M.L., Cecchin, C.R. SGM. HCPA.

Objetivos: as Ataxias Espinocerebelares (SCA) são um grupo de doenças neurodegenerativas debilitantes clínica e geneticamente heterogêneas caracterizadas por incoordenação generalizada da marcha, fala e movimentos dos membros. O início é tipicamente aos 30-40 anos e os sintomas progridem lentamente. Há 14 locus já identificados para SCAs: 1, 2, 4, 5, 6, 7, 8, 10, 11, 12,, 13, 14, (DMJ/SCA 3) Doença de Machado Joseph e DRLPA. O presente trabalho refere-se ao estudo clínico genético de 158 de ataxias com objetivo de verificar a frequência de SCA 1, SCA 2, DMJ, DRLPA, SCA 6, SCA7, e SCA 8 numa série de novos casos no Sul do Brasil, para comparar suas características clínicas e moleculares com outros pacientes previamente descritos.

Métodos: de acordo com os critérios foram selecionados 81 casos familiares e 15 esporádicos. As análises da mutação foram realizadas de acordo com dados de literatura.

Resultados: a análise estatística mostrou que 0% das famílias com herança autossômica dominante segregaram a mutação DMJ, % das famílias segregaram a mutação SCA7 e % permaneceram sem diagnóstico. Entre os casos isolados, um mostrou uma mutação SCA8; achados clínicos e moleculares foram similares aos já descritos na literatura.

Conclusão: o estudo permitiu concluir que a proporção de casos de DMJ é muito alta, provavelmente refletindo o efeito fundador açoreano. A frequência estimada de indivíduos afetados com DMJ, em nossa região, foi de 1.8/100.000 e de outras SCAs que não DMJ, foi de 0,2/100.000.