

**IDENTIFICAÇÃO DE REPETIÇÕES NUCLEOTÍDICAS CAG NOS GENES CAUSADORES DE SCA12, SCA17 E DRPLA**

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

As ataxias espinocerebelares tipo 12 (SCA12) e tipo 17 (SCA17) e a atrofia dentato-rubro-palido-luisiana (DRPLA) estão entre as várias doenças neurodegenerativas, de herança autossômica dominante, que apresentam como causa primária uma mutação dinâmica, que se caracteriza pelo aumento do número de repetições nucleotídicas em determinados genes. O número de repetições é polimórfico, sendo variável na população. As 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 visando o diagnóstico molecular e, subsequentemente, a determinação da distribuição desses polimorfismos nos alelos normais. As análises foram realizadas em 319 indivíduos que apresentavam sintomas de uma ataxia e que já tinham sido previamente analisados para as SCAs mais frequentes. Essas amostras foram analisadas por PCR-multiplex e eletroforese capilar. Através deste estudo, foram encontrados dois indivíduos com expansão CAG no gene de SCA12. Os alelos normais mais frequentes para SCA12, SCA17 e DRPLA foram 10 (48,90%) e 15 (15,36%), 35 (29,00%) e 36 (28,37%), 14 (31,50%) e 15 (16,46%) repetições CAG, respectivamente. Concluindo, a baixa frequência destas ataxias está de acordo com a literatura, pois as ataxias hereditárias SCA12, SCA17 e DRPLA são ataxias raras encontradas, com uma frequência mais elevada, somente em determinados países como Índia (SCA12) e Japão (SCA17 e DRPLA), tendo alguns casos isolados em outros países. Assim sendo, este estudo proporcionou uma análise detalhada da distribuição de repetições CAG para as ataxias hereditárias SCA12, SCA17 e DRPLA, e o diagnóstico de SCA12 para dois indivíduos (Apoio: CAPES, CNPq e FIPE-HCPA).