

ANÁLISE DE ALELOS MUTANTES LONGOS NOS GENES DE ATXN2 E ATXN7 EM PACIENTES COM SUSPEITA CLÍNICA DE ATAXIA ESPINOCEREBELAR

GABRIEL VASATA FURTADO; VANESSA ERICHSEN EMMEL; LAURA BANNACH JARDIM; MARIA LUIZA SARAIVA-PEREIRA

As ataxias espinocerebelares tipo 2 (SCA2) e tipo 7 (SCA7) são causadas por uma expansão de repetições trinucleotídicas CAG nos genes ATXN2 e ATXN7, respectivamente. O diagnóstico convencional dessas doenças baseia-se na detecção dessas expansões pela PCR, mas pode não ser eficiente na amplificação do alelo longo. Uma alternativa é a técnica do triplet repeat primed PCR (TP-PCR). O objetivo deste estudo foi identificar a ocorrência de alelos mutantes longos através de TP-PCR e eletroforese capilar em amostras de pacientes com suspeita clínica de SCA. As análises foram realizadas em indivíduos com suspeita clínica de SCA2 (n=88) e SCA7 (n=89) e resultado compatível com um indivíduo homocigoto para o alelo normal no gene de análise através de PCR convencional. O DNA desses pacientes foi submetido à técnica de TP-PCR. Após a amplificação, as amostras foram analisadas por eletroforese capilar e os tamanhos das sequências amplificadas foram estimados. Amostras homocigotas para alelo com 22 repetições CAG no gene ATXN2 foram incluídos no trabalho e nenhum indivíduo com o alelo mutante foi encontrado. No caso do gene ATXN7, 81% das amostras eram homocigotas para alelo com 10 repetições CAG e todas as amostras foram confirmadas como não portadoras do alelo mutante. Este estudo proporcionou a introdução de uma análise mais específica para a identificação de alelo mutante longo nos genes estudados, podendo ser adaptada para outros genes. Com a análise descrita nesse trabalho, a metodologia laboratorial para diagnóstico dessas SCA foi melhorada, o que irá evitar a ocorrência de resultados falsos negativos através da aplicação isolada da PCR convencional. Apoio Financeiro: FIPE-HCPA, FAPERGS e CNPq.