

DANO E REPARO DE DNA EM INDIVÍDUOS COM ATAXIA-TELANGIECTASIA E EM SEUS PAIS HETEROZIGOTOS

Roberta Passos Palazzo, Luciane Bitelo Ludwig, Alexandre Bacellar, Fernanda Ramos de Oliveira, Laura Bannach Jardim, Sharbel Weidner Maluf

A presente pesquisa pretende demonstrar evidências capazes de contribuir para o entendimento dos mecanismos envolvidos na ataxia-telangiectasia, bem como oferecer dados que auxiliem na implementação de técnicas complementares ao diagnóstico desta síndrome.

Desde a descoberta do gene envolvido na ataxia-telangiectasia (o gene ATM), muito conhecimento tem sido acumulado, especialmente sobre os mecanismos moleculares envolvidos na síndrome, bem como nas respectivas doenças relacionadas. Este estudo teve como objetivo avaliar o dano de DNA, a capacidade de reparo e a sensibilidade à radiação ionizante comparada à bleomicina em indivíduos com ataxia-telangiectasia e em seus pais heterozigotos, relacionando-os com um grupo controle. O trabalho foi desenvolvido através de voluntários em acompanhamento no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. As amostras foram submetidas às técnicas de micronúcleo e cometa, de maneira espontânea e com dano de DNA induzido. Os resultados demonstraram que a técnica de micronúcleo sem a indução de dano é suficiente para a diferenciação de pacientes, pais e controles, incluindo níveis de micronúcleo (MN), pontes nucleoplasmáticas (PN) e BUDs nucleares. Não foi possível distinguir os três grupos com a técnica do cometa espontâneo, mas a monitoração da cinética de reparo de DNA através dessa técnica demonstrou que o grupo de pacientes apresenta um atraso no processo de reparo do DNA, em relação aos controles. Os achados nas duas técnicas são complementares, e a sua combinação é altamente recomendável na identificação de instabilidade cromossômica, com o objetivo de auxiliar no diagnóstico de pacientes AT.