

---

REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E  
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DO RIO GRANDE DO SUL

---

REVISTA HCPA 2005; 25 (Supl 1) :1-251

# 25<sup>a</sup> Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre 12º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

---

# Anais

REVISTA HCPA - Volume 25 (Supl 1) - Setembro 2005  
International Standard Serial Numbering (ISSN) 0101-5575  
Registrada no Cartório do Registro Especial de Porto Alegre sob nº 195 no livro B, n.2  
Indexada no LILACS

A Correspondência deve ser encaminhada para: Editor da Revista HCPA - Largo Eduardo Zaccaro Faraco - Rua Ramiro Barcelos, 2350  
90035-903 - Porto Alegre, RS - Tel: +55-51-2101.8304 - [www.hcpa.ufrgs.br](http://www.hcpa.ufrgs.br)

## DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DE ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: DETECÇÃO DAS DELEÇÕES DO GENE SMN1.

MARINA SIEBERT; TIAGO DEGANI VEIT, MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença autossômica recessiva caracterizada pela degeneração dos neurônios motores inferiores e, ocasionalmente, dos neurônios motores bulbares. AME é clinicamente classificada em 4 tipos, de acordo com a severidade da doença. Todas as formas estão relacionadas com alterações no gene SMN (Survival of Motor Neuron), o qual está localizado no braço longo do cromossomo 5 (q11.2-13.3), sendo dividido em 8 exons. O gene SMN ocorre como duas cópias altamente homólogas, SMN1 e SMN2, apresentando apenas uma diferença de 5 pb localizados na região 3' terminal. Essas diferenças, nos exons 7 e 8, são utilizadas para distinguir o SMN1 do SMN2 na análise de DNA. Em mais de 90% dos pacientes, o gene SMN1 está ausente; os pacientes restantes carregam mutações intragênicas. Este trabalho teve como objetivo identificar as deleções dos exons 7 e 8 do gene SMN1 em pacientes com suspeita clínica de AME. A amostra analisada foi composta por 26 indivíduos. A análise consiste da extração do DNA dos indivíduos pelo método de precipitação de sais e proteinase K, a amplificação de duas regiões, correspondentes aos exons 7 e 8 dos genes homólogos, por PCR e diferenciação dos dois genes através da análise RFLP dos produtos amplificados. Os resultados obtidos indicam que 13 dos 26 pacientes (50%) com suspeita de SMA apresentavam a deleção dos exons 7 e 8 do gene SMN1. O estabelecimento deste protocolo propicia a confirmação da maioria dos casos de AME, podendo contribuir para o aconselhamento genético de famílias em risco. Essa mesma estratégia pode ser também utilizada para a identificação de portadores. Finalmente, a introdução de uma dosagem quantitativa é importante para determinação de conversões gênicas ou outros rearranjos nos genes SMN1 e SMN2.