

ESTUDO DE CASOS DE ATAXIAS HEREDITÁRIAS: ACHADOS CLÍNICOS E PERSPECTIVAS DE ESTUDO. *Ciro P. Portinho, Fabiana Ajnhorn, Letícia P. Luz, Luigi C. Brescianini, Renato Z. Flores (orientador)*
(Departamento de Genética - Instituto de Biociências - UFRGS).

As ataxias são doenças degenerativas que caracterizam-se por incapacidade progressiva em ficar (equilibrado) em pé e caminhar, sendo geralmente acompanhadas de outros sinais de degeneração nervosa. Este grupo de doenças apresenta grande variabilidade genótipo e fenotípica. Até recentemente, a classificação vinha sendo baseada nos fenótipos clínicos, uma vez que faltavam bases genéticas e bioquímicas. Contudo, as pesquisas mais atuais partiram em busca de uma classificação genotípica. A partir de uma série de casos atendidos na disciplina Genética Médica, delineou-se a montagem de um banco de dados que descreva os achados clínicos e epidemiológicos das ataxias em nosso meio, a fim de buscar a classificação fenótipo-genotípica e uma quantificação dos indivíduos afetados, bem como proporcionar um aconselhamento genético mais preciso. Inicialmente, foi descrita uma série de 4 casos não relacionados, com os seguintes achados: herança autossômica dominante (2), retardo mental (1), hiperreflexia (2), início do quadro na gravidez (2), disartria (1). (CNPq)