



**REENCONTROS
NOVOS ESPAÇOS
OPORTUNIDADES**

XXXIV SIC Salão Iniciação Científica

26 - 30
SETEMBRO
CAMPUS CENTRO

Evento	Salão UFRGS 2022: SIC - XXXIV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2022
Local	Campus Centro - UFRGS
Título	Avaliação de alelos de tamanho intermediário no gene ATXN2
Autor	AURORA UBATUBA DE MELO
Orientador	MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA

Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Laboratório de Neurogenética Translacional
Bolsista: Aurora Ubatuba de Melo
Orientadora: Profa. Dra. Maria Luiza Saraiva Pereira

Título: Avaliação de alelos de tamanho intermediário no gene *ATXN2*

A ataxia espinocerebelar tipo 2 (SCA2) se caracteriza por ataxia cerebelar progressiva, incluindo nistagmo, movimentos oculares sacádicos lentos e, em alguns indivíduos, oftalmoparesia ou parkinsonismo. A SCA2 é uma doença de herança autossômica dominante causada por um aumento do número de repetições trinucleotídica CAG no gene *ATXN2*, o qual está localizado no *locus* 12q24. Indivíduos normais apresentam alelos com até 32 repetições CAG, enquanto indivíduos afetados apresentam 33 ou mais repetições CAG. Essa desordem pode ser classificada como uma poliglutaminopatia, pois a alteração no gene determina o aumento do número de glutaminas na proteína ataxina 2. Uma característica específica desse gene é ocorrência de alelos intermediários (32 e 33 repetições) que podem estar associados com outras patologias e que, quando interrompidos, podem determinar alteração da manifestação dos sintomas. Essa interrupção é a ocorrência do trinucleotídeo CAA, que também codifica glutamina na proteína, mas que pode aumentar a estabilidade meiótica das repetições. Portanto, nesse projeto, o objetivo é avaliar a eventual ocorrência desses alelos em uma população de indivíduos com suspeita clínica de ataxia. E, caso eles sejam identificados, avaliar a presença da interrupção nesses alelos. A identificação dos alelos (normais ou intermediários) foram realizadas por PCR com primers fluorescentes seguido de eletroforese capilar. Até o momento, amostras de DNA foram localizadas a partir de um biorrepositório de pacientes com ataxia analisadas no período entre 2009 e 2017. Foram localizadas 1 amostra com 32 repetições CAG e 7 amostras com 33 repetições. Essas amostras serão sequenciadas para verificar a presença de interrupção pelo nucleotídeo CAA e para realizar a correlação dos resultados laboratoriais com os sintomas clínicos. O sequenciamento desta região do gene está em fase de padronização e, assim que finalizado, as amostras selecionadas serão sequenciadas. A realização dessas análises é essencial para o melhor diagnóstico de pacientes com SCA2.