

LIPOFUSCINOSE CERÓIDE NEURONAL TIPO 3: IDENTIFICAÇÃO DA DELEÇÃO COMUM NO GENE *CLN3*

Bárbara Strada^{1,2}, Marina Siebert^{1,2,3}, Maria Luiza Saraiva-Pereira^{1,2,3,4}.

¹Laboratório de Identificação Genética – Centro de Pesquisa Experimental – HCPA, ²Serviço de Genética Médica – HCPA; ³Programa de Pós-Graduação em Biologia Celular e Molecular, ⁴Depto. de Bioquímica – UFRGS (email: mlpereira@hcpa.ufrgs.br).

Palavras-chave: Lipofuscinose ceróide neuronal tipo 3, gene *CLN3*, análise molecular.

A lipofuscinose ceróide neuronal tipo 3 (LCN3 ou doença de Batten) é uma doença neurodegenerativa, de herança autossômica recessiva, caracterizada pelo atraso do desenvolvimento psicomotor, prejuízo da visão, epilepsia e acúmulo de lipopigmento em neurônios e outras células. Mutações no gene *CLN3*, o qual está localizado no *locus* 16p12.1, são responsáveis por LCN3. Este gene codifica uma proteína de 438 aminoácidos cuja função permanece desconhecida. A mutação mais comum no gene *CLN3* é uma deleção de 1,02 kb, a qual é encontrada em aproximadamente 81% dos cromossomos mutantes. O objetivo deste estudo foi identificar essa deleção comum em pacientes com suspeita clínica de LCN3. O DNA de 9 indivíduos (período de janeiro a junho de 2011) foi isolado a partir de 5 mL de sangue periférico através da técnica de precipitação em excesso de sais e quantificado pelo método fluorimétrico *Quant-iT*. A deleção de 1,02 kb foi analisada por PCR usando *primers* específicos. O produto da reação foi verificado através de eletroforese em gel de agarose e visualizado em transluminador de luz UV. Essa análise permitiu a identificação de 2 pacientes homocigotos para a deleção de 1,02kb no gene *CLN3*, confirmando a suspeita clínica. Devido a grande variabilidade fenotípica dos pacientes com LCN3, a triagem molecular da deleção é essencial para a confirmação da suspeita clínica e, também, possibilita a identificação de portadores da doença. A associação de dados moleculares com dados fenotípicos é relevante para o aconselhamento genético e para a orientação quanto à evolução clínica dos pacientes (Apoio financeiro: PIBIC-CNPq, CNPq e FIPE-HCPA).