

140

ATAXIAS ESPINOCEREBELARES EM 114 FAMÍLIAS BRASILEIRAS: ACHADOS CLÍNICOS E MOLECULARES.

Christian Costa Kieling, Alexis Trott, Henrique Tschoepke Ludwig, Jonas Alex Morales Saute, Osvaldo Artigalás, Hector Yuri Conti Wanderley, Carlos Roberto de Mello Rieder, Thais Lampert Monte, Mariana Socal, Isabel Alonso, Anabela Ferro, Tiago Carvalho, Maria do Céu Moreira, Pedro Mendonça, Fátima Ferreirinha, Isabel Silveira, Jorge Sequeiros, Roberto Giugliani, Maria Luiza Saraiva-Pereira, Laura Bannach Jardim (orient.) (UFRGS).

Ataxias espinocerebelares dominantes (SCAs) constituem um grupo de doenças neurodegenerativas que afetam o cerebelo, o tronco cerebral e os tratos espinocerebelares. Tais doenças são debilitantes e muitas vezes fatais, causando perda generalizada da coordenação, disartria, além de uma combinação variável de outros achados neurológicos. O objetivo deste trabalho foi o de investigar a frequência, as características clínicas, bem como os aspectos moleculares de indivíduos com SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA10 e SCA 17 em famílias afetadas no Rio Grande do Sul. Para tal, pacientes com ataxias espinocerebelares autossômicas dominantes referidos ao Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) foram recrutados. De modo prospectivo, exames neurológicos padronizados e análises moleculares foram realizadas. Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética do HCPA. No total, 114 famílias (209 indivíduos) foram avaliadas entre 1997 e 2004. SCA3, também conhecida como doença de Machado-Joseph (DMJ), foi identificada em 96 famílias (84% do total). Demais diagnósticos foram os seguintes: SCA2 (cinco famílias), SCA6 e SCA10 (duas famílias cada), SCA1 e SCA7 (uma família cada). Apenas sete famílias restaram sem diagnóstico. Antecipação, sinais piramidais e atrofia óptica foram mais intensos em pacientes com SCA7 do que nos demais ($p < 0,001$; $p < 0,05$; e $p < 0,05$, respectivamente). Achados de ataxia apendicular foram mais graves em pacientes com SCA6 ($p < 0,01$); também houve uma menor prevalência de nistagmo entre pacientes SCA2 e SCA7 ($p < 0,01$). Tais achados confirmam que a SCA3/DMJ continua sendo a SCA com a maior prevalência na população brasileira. (PIBIC).