

105

ANÁLISE DE REPETIÇÕES CAG NO GENE DA ATROFINA 1. *Simone Tasca Cargnin, Vanessa Erichsen Emmel, Hugo Bock, Tailise Conte Gheno, Laura Bannach Jardim, Maria Luíza Saraiva Pereira (orient.) (UFRGS).*

As ataxias espinocerebelares (SCAs) são doenças neurodegenerativas com herança autossômica dominante que apresentam grande heterogeneidade clínica e genética. A atrofia dentato-rubro-palido-luisiana (DRPLA) apresenta maior frequência na população japonesa e o gene associado a esta doença, que codifica uma proteína chamada Atrofina 1, localiza-se no cromossomo 12 e caracteriza-se por apresentar uma região polimórfica com repetições CAG. Indivíduos normais apresentam entre 7 e 35 repetições e indivíduos afetados entre 49 e 88. O objetivo deste estudo foi introduzir uma metodologia não radioativa para quantificar o número de repetições CAG no gene ATN1 e comparar com uma metodologia semi-quantitativa previamente disponível no laboratório. A amostra foi composta por 40 amostras de DNA de pacientes não aparentados com suspeita clínica de um tipo de ataxia. A metodologia foi baseada em PCR com primer fluorescente seguido de eletroforese capilar no equipamento ABI 3130xl (Applied Biosystems) para identificação do fragmento amplificado. A metodologia foi validada pela utilização de um controle positivo (portador da mutação por um laboratório referência). Todas as amostras analisadas apresentaram número de repetições CAG dentro da faixa de normalidade e foi possível determinar a faixa de variação dessas repetições nessa amostra. A metodologia introduzida permitiu a quantificação exata do número dessas repetições nesse gene, através de um protocolo sensível para ser utilizado em quantidades reduzidas de material biológico. Além disso, poderemos investigar a ocorrência dos chamados alelos normais grandes nesse gene e oferecer um diagnóstico mais preciso para famílias em risco.