

## Sessão 35

### Genética Humana II

**346**

**APLICAÇÃO DA REAÇÃO EM CADEIA DA POLIMERASE (PCR) NO DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DA DOENÇA DE HUNTINGTON.** *Anamaria Vargas Zaccolo, Maria Luiza Saraiva Pereira (orient.)* (Departamento de Medicina Interna, Faculdade de Medicina, UFRGS).

A doença de Huntington é uma doença degenerativa de herança autossômica dominante com manifestação clínica na vida adulta, sendo a idade média para o início da doença aos 40 anos. Antes da descoberta do gene, o diagnóstico era baseado apenas nas manifestações clínicas da doença. O gene associado à doença localiza-se no cromossomo 4, região p16.3, e caracteriza-se por apresentar uma região com repetições CAG no primeiro exon do gene. Essas repetições são polimórficas e indivíduos normais apresentam entre 8 a 30 repetições, enquanto indivíduos com a doença de Huntington apresentam de 36 a 120 repetições CAG. O objetivo deste trabalho é identificar as expansões CAG em indivíduos com uma suspeita clínica de Doença de Huntington. A amostra analisada foi composta por 33 indivíduos e, de todos eles, foi extraído uma amostra de sangue total para as análises laboratoriais. O protocolo laboratorial compreende a extração de DNA utilizando proteinase K e altas concentrações de sais para precipitação do DNA. Em um segundo momento, a região de interesse foi amplificada por PCR, utilizando um protocolo com polimerase específica para possibilitar a visualização da expansão CAG, e análise dos produtos por eletroforese em gel de agarose. Os resultados parciais indicam que a metodologia pode ser utilizada para o diagnóstico laboratorial dos doentes, mas deve ser utilizada com cuidado para evitar resultados imprecisos. Entretanto, a utilização de uma metodologia para comprovação laboratorial do diagnóstico de Doença de Huntington é muito importante para evitar diagnóstico errôneos e propiciar um melhor aconselhamento genético (CNPq, PRONEX/MCT).