

Genética Molecular

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

Eduarda Machado Conde, Marina Siebert, Bárbara Camargo Strada, Ursula da Silveira Matte, Maria Luiza Saraiva Pereira

A lipofuscinose ceróide neuronal tipo 3 (LCN3; LCN juvenil ou doença de Batten) é uma doença neurodegenerativa, de herança autossômica recessiva, caracterizada pela deterioração psicomotora, perda rápida e progressiva da visão, epilepsia e acúmulo de lipopigmentos em neurônios e outras células. A LCN3 é causada por mutações no gene CLN3, localizado no cromossomo 16p12.1, e a mutação mais comum é uma deleção de 966 pb, presente na maioria dos cromossomos afetados, que elimina os éxons 7 e 8 do gene. Este gene codifica uma proteína de 438 aminoácidos (batenina) cuja função permanece desconhecida. O objetivo deste estudo foi identificar a mutação comum no gene CLN3 em pacientes com suspeita clínica de LCN3. No período de abril de 2011 a março de 2012, o DNA de 24 casos com suspeita clínica de LCN3 foi isolado a partir de 5 mL de sangue usando a técnica de precipitação em excesso de sais e quantificado pelo método fluorimétrico Quant-iT. A deleção de 966 pb foi analisada por PCR usando primers específicos. A análise molecular do DNA nos permitiu a identificação de 1 paciente homocigoto para a deleção no gene CLN3, confirmando o diagnóstico de LCN3. Além disso, 1 paciente foi identificado como heterocigoto para a deleção. Devido à grande variabilidade fenotípica dos pacientes com LCN3, a análise molecular dessa deleção é importante para a confirmação do diagnóstico clínico e possibilita a identificação de portadores da doença. A associação de dados moleculares com os dados fenotípicos é de grande relevância para o aconselhamento genético e para a orientação quanto à evolução dos pacientes (Apoio: CNPq e FIPE-HCPA).