



B058

**ANÁLISE MOLECULAR EM PACIENTES COM ATAXIAS ESPINOCEREBELARES AUTOSSÔMICAS DOMINANTES**

Renata Gebara De Grande Di Sessa (Bolsista SAE/PRG), Marilza S. Santos e Profa. Dra. Íscia Lopes Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas – FCM, UNICAMP

As ataxias espinocerebelares (AEC) são doenças neurodegenerativas, geralmente familiares, crônicas e progressivas, sendo manifestadas clinicamente por alterações do equilíbrio e disartria, problemas na deambulação e coordenação motora dos membros. Para as formas autossômicas dominantes várias mutações já foram identificadas e consistem na expansão de trinucleotídeos CAG acima de 40 unidades. O tipo de AEC depende do loci onde se encontra a mutação. O objetivo deste projeto é testar as mutações por amplificação do triplo CAG em um grupo de pacientes com diagnóstico clínico de ataxia espinocerebelar de herança autossômica dominante. Para tanto, é necessária a extração do DNA genômico do sangue coletado dos pacientes identificados, genotipagem e eletroforese das amostras, seguida de transferência das amostras para um suporte sólido, hibridização com uma sonda de DNA-CAG marcada e, por fim exposição da membrana para auto-radiografia. Analisamos, até o momento, 20 pacientes não relacionados portadores de AEC, desses apenas um paciente apresentou a mutação SCA 3. Concluímos que o diagnóstico molecular das AEC autossômicas dominantes é bastante dificultado pela presença de heterogeneidade genética e que a mutação mais freqüentemente encontrada na nossa população é a SCA3.

Ataxias - Mutações - Heterogeneidade