



B059

DIAGNÓSTICO MOLECULAR DA DOENÇA DE HUNTINGTON EM UMA AMOSTRA DA POPULAÇÃO BRASILEIRA: UMA EXPERIÊNCIA DE 5 ANOS

Tiago Luders Laurito (Bolsista PIBIC/CNPq), Teresa Lima e Silva, Marilza Santos Silva, Andrea Paula Ferreira Rosa, Profa. Dra. Carmen Bertuzzo e Profa. Dra. Íscia Lopes Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas – FCM, UNICAMP

A doença de Huntington (HD) é uma afecção neurodegenerativa autossômica dominante caracterizada por movimentos involuntários coreiformes, distúrbios emocionais e demência. O início dos sintomas ocorre em torno dos 40 anos. A HD está associada a uma expansão trinucleotídica polimórfica CAG na porção 5' do gene IT15. Indivíduos normais apresentam alelos que variam de 8 a 35 CAGs. Indivíduos afetados possuem alelos com mais de 40 CAGs. OBJETIVOS: Caracterização molecular da expansão (CAG)_n em indivíduos com suspeita clínica de HD comparando-se os diagnósticos clínico e molecular. Correlacionar as características fenotípicas e genotípicas na HD. MÉTODOS: Foram investigados 69 indivíduos brasileiros pertencentes a 55 famílias não relacionadas com provável diagnóstico de HD baseado em exame clínico e história familiar. A expansão (CAG)_n foi quantificada por auto-radiografia em filme de raio-X após PCR seguida por eletroforese em gel de sequenciamento. RESULTADOS: Um alelo CAG expandido foi encontrado em 51 indivíduos (74%) pertencentes a 43 famílias não relacionadas. Nestes pacientes os alelos expandidos variaram de 41 a 69 CAGs e os alelos normais apresentaram variação de 14 a 30 CAGs. A idade de início dos sintomas variou de 12 a 58 anos. Além disso, foram genotipados 25 indivíduos de um grupo controle sendo que o alelo normal apresentou variação de 16 a 33 CAGs. CONCLUSÃO: Este estudo mostrou que nem todos os indivíduos com fenótipo da HD possuíam a expansão CAG no gene IT15. Portanto, recomendamos a confirmação molecular do diagnóstico de HD em todos os casos suspeitos, a fim de fornecer subsídios para aconselhamento genético adequado.

Doença de Huntington - Diagnóstico Molecular - Expansão CAG