

B086

INVESTIGAÇÃO DO SÍTIO POLIMÓRFICO CCG NO GENE *HD* NA POPULAÇÃO BRASILEIRA

Emerson Salvador de Souza França (Bolsista PIBIC/CNPq), Marilza S. Santos e Profa. Dra. Iscia Lopes Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas – FCM, UNICAMP

A Doença de Huntington (HD) é uma desordem neurodegenerativa do adulto com padrão autossômico dominante. É caracterizada clinicamente por distúrbios do movimento, principalmente coreia; distúrbios de personalidade; emocionais e demência. O substrato patológico é a morte neuronal seletiva em várias regiões do cérebro. O diagnóstico molecular da doença pode ser dado pela determinação do tamanho da sequência CAG no gene da *HD*; sendo indivíduos que apresentem alelos com 8 até 35 repetições CAG normais e com mais de 40 repetições são afetados. Os protocolos utilizados para o diagnóstico incluem uma região polimórfica de repetições CCG. Estudos mostraram que o tamanho desta região pode ser polimórfico em diferentes populações. Por isso há a necessidade de se conhecer como se comporta a região CCG na população brasileira para evitar erros na hora do diagnóstico molecular. Para alcançar nosso objetivo nos propusemos a amplificar a região da sequência CCG de 50 pacientes com HD e 50 indivíduos controles normais utilizando a técnica da PCR e determinar o tamanho da região amplificada. Até o momento, nossos resultados preliminares, demonstram que a sequência CCG na população brasileira não difere dos dados relatados na literatura internacional e consequentemente teria pouco impacto na realização do teste molecular diagnóstico.

Doença de Huntington – Diagnóstico Molecular - Polimórfico