



## **IDENTIFICAÇÃO DAS MUTAÇÕES DO GENE SOD1 EM PACIENTES BRASILEIROS COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA FAMILIAL**

João Paulo Lima (Bolsista CNPq/PIBIC) e Profa. Dra. Íscia Lopes Cendes (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa progressiva que afeta primariamente neurônios motores. A maioria dos casos é esporádica, mas 10-15% dos pacientes possuem parentes afetados, constituindo a forma familiar. Dentre os casos familiares, 20% está associado a mutações do gene SOD1, presente no cromossomo 21q22.1-22.2. Este estudo objetiva identificar, por análise de DNA, mutações do gene SOD1 em pacientes brasileiros portadores de ELA familiar. Como triagem inicial para detecção de mutação nos exons do gene SOD1, fez-se uso da técnica "Single Strand Conformation Polimorphism" (SSCP). Ao identificar-se alterações migratórias entre amostras de controles e de pacientes, estas serão seqüenciadas. Já examinamos amostras de seis famílias não relacionadas, em cujos membros há casos de ELA. Através de SSCP detectamos variação migratória que indica possibilidade de mutação em um paciente. No presente, estamos realizando o sequenciamento da região suspeita do gene SOD1. Buscamos ainda ampliar nossa casuística, ao estimular outros serviços a nos referir pacientes ou enviar amostras. Acreditamos que este estudo possa contribuir, através de melhor informação, para melhorar a qualidade de vida dos pacientes e familiares que sofrem com esta terrível doença.

Esclerose Lateral Amiotrófica - SOD1 - Mutação