

POLIMORFISMO VAL66MET NO GENE BDNF: FREQUÊNCIAS NOS PACIENTES COM DOENÇA DE HUNTINGTON E EM CONTROLES NORMAIS

TAILISE CONTE GHENO ;MARIANA FITARELLI KIEHL; LAURA BANNACH JARDIM; MARIA LUIZA SARAIVA-PEREIRA

A doença de Huntington (DH) é uma doença neurodegenerativa de herança autossômica dominante, causada por uma expansão instável de repetições CAG no gene *IT15*. A DH, em geral, se manifesta na vida adulta e sua idade de início está relacionada com o tamanho da expansão trinucleotídica, porém outros fatores parecem influenciar as primeiras manifestações dos sintomas. Entre eles, o fator neurotrófico derivado de cérebro (BDNF), que é fundamental no desenvolvimento e na manutenção de neurônios adultos. O objetivo deste trabalho foi determinar a frequência do polimorfismo *Val66Met* no gene do *bdnf* em pacientes com DH e em controles normais. As análises foram realizadas em 53 pacientes e 100 controles normais. A determinação do número de repetições CAG no gene *IT15* foi realizada através de PCR com *primers* fluorescentes, seguido de eletroforese capilar no equipamento ABI3130xl. A genotipagem do polimorfismo *Val66Met* do *bdnf* (rs6265) foi realizada por meio do ensaio *TaqMan*[®]. As distribuições alélicas foram as seguintes: 88 Val e 22 Met no grupo de pacientes e 173 Val e 27 Met nos controles. As frequências dos alelos Val e Met foram 0,79 e 0,21 nos pacientes, e 0,86 e 0,14 nos controles, respectivamente. As frequências genotípicas para Val66Val, Val66Met e Met66Met foram 0,66, 0,26 e 0,08 nos pacientes com DH, e 0,74, 0,25 e 0,01 nos controles. Não houve diferença estatisticamente significativa nos genótipos do *bdnf* entre pacientes e controles. Os resultados indicam que este polimorfismo não é um modificador genético na nossa amostra de pacientes com DH. Porém, estudos adicionais são necessários para a investigação de efeitos de outros polimorfismos no gene do *bdnf* e estudos funcionais da proteína BDNF no fenótipo da DH (Apoio Financeiro: FIPE-HCPA e CNPq).