

414

**CARACTERIZAÇÃO MOLECULAR DE PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL – RESULTADOS PRELIMINARES.** *Fernanda Marques de Souza Godinho, Marina Seibert, Tiago Veit, Maria Luiza Saraiva Pereira (orient.) (UFRGS).*

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) encontra-se entre as doenças autossômicas recessivas mais freqüentes, sendo caracterizada pela degeneração dos neurônios motores, causando paralisia progressiva de membros e tronco. A AME é causada por alterações no gene de sobrevivência do neurônio motor (Survival of Motor Neuron - SMN), que apresenta 2 cópias homólogas: SMN<sub>1</sub> e SMN<sub>2</sub>. Parte do gene SMN<sub>1</sub> está ausente nos pacientes por deleção homozigótica ou por conversão gênica do SMN<sub>1</sub> à SMN<sub>2</sub>. Os níveis do produto do gene SMN<sub>2</sub> parecem estar diretamente relacionados com a gravidade da doença. Portanto, a AME está sujeita a um efeito de dose relacionado ao número de cópias do gene. Os objetivos do trabalho são (i) identificar deleções dos exons 7 e 8 nos genes SMN1 e SMN2 em pacientes com suspeita clínica de AME e determinar a freqüência dessas deleções nesse grupo e (ii) identificar a presença de conversão gênica de SMN1 em SMN2 nos pacientes que não apresentam a deleção do gene SMN1, assim como verificar a eventual ocorrência dessa conversão no grupo controle. A amostra é composta por 48 pacientes com suspeita clínica da doença e 100 indivíduos controles. As regiões de interesse dos genes foram amplificadas por PCR e posteriormente analisadas por RFLP a partir de DNA extraído do sangue. A quantificação dos genes SMN<sub>1</sub> e SMN<sub>2</sub> será realizada por PCR em tempo real, utilizando primers fluorescentes. Os resultados obtidos até o momento confirmaram a presença da deleção do gene SMN<sub>1</sub> em 26 pacientes (54, 2%). Os outros indivíduos com suspeita clínica de AME assim como os indivíduos controle estão sendo testados para quantificação dos genes. De uma forma geral, os resultados obtidos demonstram que a metodologia é adequada para o diagnóstico laboratorial de pacientes afetados para a deleção.