

104

ANÁLISE DE REPETIÇÕES CAG NO GENE DA HUNTINGTINA E SUA APLICAÇÃO NO DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DA DOENÇA DE HUNTINGTON. *Tailise Conte Gheno,*

Vanessa Erichsen Emmel, Hugo Bock, Simone Tasca Cargnin, Laura Bannach Jardim, Maria Luiza Saraiva Pereira (orient.) (UFRGS).

A doença de Huntington (DH) é uma doença degenerativa de herança autossômica dominante com manifestação clínica na vida adulta que afeta 1 entre 10.000 indivíduos. O gene associado à doença, que codifica uma proteína denominada huntingtina, localiza-se no cromossomo 4 e caracteriza-se por apresentar uma região polimórfica com repetições CAG no primeiro exon do gene. Indivíduos normais apresentam entre 10 a 35 repetições, enquanto indivíduos com a DH apresentam um alelo de 37 a 121 repetições CAG. Antes da descoberta do gene, o diagnóstico era baseado apenas nas manifestações clínicas da doença. O objetivo deste estudo foi a introdução de uma metodologia para analisar as repetições CAG baseada em PCR com primer fluorescente seguido de eletroforese capilar. O grupo controle foi composto por amostras de 50 pacientes com diagnóstico de DH confirmado em outro laboratório. Além disso, um grupo composto por 100 indivíduos sem suspeita clínica de DH foi analisado para estabelecer a faixa de variação da região polimórfica. Os resultados preliminares obtidos confirmaram os mesmos resultados obtidos no laboratório de referência, indicando que a metodologia é adequada para esse tipo de análise. Além disso, a faixa de variação do número de repetições CAG nesse gene foi estabelecida no nosso meio. O uso dessa metodologia laboratorial irá contribuir para definição de novos casos e permitir um aconselhamento genético apropriado para as famílias em risco.