



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2006; 26 (Supl 1) :1-267

26^a

Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
5^a Reunião da Rede Nacional de Pesquisa
Clínica em Hospitais de Ensino
13^o Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

ATAXIAS ESPINOCEREBELARES EM 114 FAMÍLIAS DO SUL DO BRASIL: ACHADOS CLÍNICOS E MOLECULARES

CHRISTIAN KIELING; ALEXIS TROTT; LAURA BANNACH JARDIM; HECTOR YURI CONTI WANDERLEY; HENRIQUE TSCHOEPKE LUDWIG; JONAS ALEX MORALES SAUTE; OSVALDO ALFONSO PINTO ARTIGALÁS; CARLOS ROBERTO DE MELLO RIEDER; THAIS LAMPERT MONTE; MARIANA SOCAL; ISABEL ALONSO; ANABELA FERRO; TIAGO CARVALHO; MARIA DO CÉU MOREIRA; PEDRO MENDONÇA; FÁTIMA FERREIRINHA; ISABEL SILVEIRA; JORGE SEQUEIROS; ROBERTO GIUGLIANI; MARIA LUIZA SARAIVA-PEREIRA

Introdução: ataxias espinocerebelares dominantes (SCAs) constituem um grupo de doenças neurodegenerativas que afetam o cerebelo, o tronco cerebral e os tratos espinocerebelares. Objetivo: relatar a frequência, as características clínicas e epidemiológicas de indivíduos com SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA10 e SCA 17 em famílias afetadas no sul do Brasil. Material e Métodos: pacientes com SCAs referidos ao Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) foram recrutados. Exames neurológicos padronizados e análises moleculares foram realizados. Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética do HCPA. Resultados: 114 famílias (209 indivíduos) foram avaliadas entre 1997 e 2004. SCA3, também conhecida como doença de Machado-Joseph (DMJ), foi identificada em 96 famílias (84% do total). Demais diagnósticos foram os seguintes: SCA2 (cinco famílias), SCA6 e SCA10 (duas famílias cada), SCA1 e SCA7 (uma família cada). Apenas sete famílias restaram sem diagnóstico. Fenômeno de antecipação, sinais piramidais e atrofia óptica foram mais intensos em pacientes com SCA7 do que nos demais (p