

O gene *ATNI* está localizado no *locus* 12p13.31 e codifica a proteína denominada atrofina 1. Embora a função exata desta proteína não seja conhecida, parece desempenhar um papel importante em neurônios de diferentes áreas cerebrais. Uma das características do gene *ATNI* é a presença de uma região com repetições do trinucleotídeo CAG, cujo comprimento é polimórfico. Um aumento do número dessas repetições é a causa da uma doença neurodegenerativa, de herança autossômica dominante, denominada atrofia dentato-rubro-palido-luisiana (DRPLA). Em indivíduos normais, o número dessas repetições varia de 6 a 35, enquanto indivíduos com DRPLA podem apresentar acima de 48 repetições CAG no gene *ATNI*. O objetivo desse trabalho foi determinar a distribuição do número de repetições CAG no gene *ATNI* em indivíduos provenientes do sul do Brasil. Amostras de DNA de 247 indivíduos foram isoladas a partir de sangue periférico. A região de interesse foi amplificada pela reação em cadeia da polimerase (PCR) com *primers* específicos (um deles foi marcado com fluorescência). O produto de amplificação foi analisado por eletroforese capilar no equipamento *ABI3130xl* (*Applied Biosystems*) e os resultados foram analisados tendo como padrão o GeneScan-500-LIZ pelo programa *GeneMapper v4.0* (*Applied Biosystems*) para identificação do fragmento amplificado. A avaliação realizada permitiu a identificação de 16 alelos diferentes, sendo o alelo com 14 repetições CAG (34,28%) o mais frequente. Segundo os dados de literatura, o alelo mais frequentemente encontrado é o com 15 repetições. A diferença encontrada entre nosso estudo e os estudos citados pode ser explicada pela diferença de metodologia utilizada para a análise laboratorial. Portanto, este estudo proporcionou a introdução de uma metodologia para avaliação do número de repetições CAG no gene *ATNI* e a realização de uma análise detalhada da distribuição dessas repetições nesse gene no nosso meio. Apoio: CNPq, FIPE-HCPA e FAPERGS.