



XXXIII SIC SALÃO INICIAÇÃO CIENTÍFICA

Evento	Salão UFRGS 2021: SIC - XXXIII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2021
Local	Virtual
Título	Revisão sistemática e meta-análise: ataxia espinocerebelar tipo 2 sob uma perspectiva evolucionária
Autor	JORDANIA DOS SANTOS PINHEIRO
Orientador	LAURA BANNACH JARDIM

A ataxia espinocerebelar tipo 2 sob uma perspectiva evolucionária: Revisão sistemática e meta-análise.

Autora: Jordânia dos Santos Pinheiro.
Orientadora: Laura Bannach Jardim.

Introdução: A ataxia espinocerebelar tipo 2 (SCA2) é causada por uma expansão dominante da sequência CAG(n) no *ATXN2*. Apesar da propensão a antecipações e agravamentos nas gerações sucessivas, a permanência da SCA2 nas populações humanas sugere que haja forças favoráveis à sua manutenção. **Objetivos:** revisar sistematicamente e meta-analisar eventos ligados à SCA2 e associados à seleção natural. **Métodos:** foram incluídos artigos publicados entre 1996 e 2020, via PubMed, que tratassem dos seguintes tópicos na SCA2: (1) idade de início (ii) e tamanho da expansão CAG(n); (2) instabilidades meióticas; (3) antecipação da ii; (4) casos esporádicos e *de novo*; (5) taxas reprodutivas; e (6) segregação meiótica. Realizaram-se averiguação PECO e de potenciais qualidades e viéses. Medidas agregadas foram metanalisadas com o programa R. O estudo foi registrado no Prospero (CRD42020182293). **Resultados:** A correlação entre CAG(n) expandido e ii foi $r^2 = 0,577$. A transmissão do alelo mutante foi associada a um aumento de 2,42 repetições CAG e a uma antecipação de 14,62 anos por geração, em média. Um caso *de novo* e 18 casos esporádicos foram detectados. Os portadores de SCA2 teriam 50% mais filhos do que os controles e o alelo expandido foi segregado em 40.4% da prole SCA2, mas ambos os fenômenos foram estudados uma única vez. **Conclusões:** entre as forças que desfavorecem a prevalência da SCA2 confirmamos a antecipação e a segregação favorecendo o alelo normal; entre as que favorecem, estão a fecundidade aumentada e a ocorrência de mutações *de novo*. O balanço dessas forças sugere que as linhagens SCA2 podem vir a desaparecer eventualmente, devido à força da antecipação. Esse trabalho foi publicado em doi: 10.1111/cge.13888.