

472

DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DA DOENÇA DE HUNTINGTON: RESULTADOS PRELIMINARES DA APLICAÇÃO DA REAÇÃO EM CADEIA DA POLIMERASE (PCR).

Anamaria Vargas Zaccolo, Maria Luiza Saraiva Pereira (orient.) (UFRGS).

A doença de Huntington é uma doença degenerativa de herança autossômica dominante com manifestação clínica na vida adulta. O gene associado à doença localiza-se no cromossomo 4, região p16.3, e caracteriza-se por apresentar uma região com repetições CAG no primeiro exon do gene. Essas repetições são polimórficas e indivíduos normais apresentam entre 8 a 30 repetições, enquanto indivíduos com a doença de Huntington apresentam de 36 a 120 repetições CAG. Antes da descoberta do gene, o diagnóstico era baseado apenas nas manifestações clínicas da doença. O objetivo deste trabalho é determinar a presença da expansão CAG em indivíduos com uma suspeita clínica de doença de Huntington. A padronização do protocolo consiste na utilização de amostras controle de pacientes previamente diagnosticados em outro laboratório. O protocolo laboratorial compreende a extração de DNA utilizando proteinase K e altas concentrações de sais para precipitação do DNA. Em um segundo momento, a região de interesse é amplificada pela PCR, utilizando um protocolo com uma enzima específica para possibilitar a visualização da expansão CAG, e análise dos produtos por eletroforese em gel de agarose. Os resultados preliminares obtidos indicam que a metodologia baseada na análise do gene de interesse pela PCR pode ser utilizada para o diagnóstico laboratorial dos doentes, mas requer várias adaptações para evitar resultados imprecisos ou errôneos, devido a características próprias da seqüência de interesse. O uso dessa metodologia laboratorial irá contribuir para definição de novos casos e permitir um aconselhamento genético apropriado para as famílias em risco. (PIBIC).