

ATAXIA ESPINOCEREBELAR TIPO 10: IDENTIFICAÇÃO DE CASOS E DETERMINAÇÃO DE HAPLÓTIPOS NO GENE ATXN10

Tailise Conte Gheno, Gabriel Vasata Furtado, Anna Martha Vaitses Fontanari, Vanessa Erichsen Emmel, Jonas Alex Morales Saute, Karina Carvalho Donis, Raphael Machado de Castilhos, Laura Bannach Jardim, Maria Luiza Saraiva Pereira

A ataxia espinocerebelar tipo 10 (SCA10) é uma doença neurodegenerativa de herança autossômica dominante, causada por uma expansão da repetição ATTCT no íntron 9 do gene ATXN10. O número de repetições ATTCT varia de 10 a 29 na população normal e de 800 a 4500 repetições em pacientes com SCA10. Até o momento, pacientes com SCA10 só foram descritos na América Latina. O objetivo deste estudo foi identificar um haplótipo comum descrito anteriormente em 3 famílias brasileiras originais (FBO) com SCA10 em outras famílias brasileiras. Marcadores polimórficos intra e extragênicos foram estudados em 20 casos de SCA10, provenientes de 12 famílias: 3 FBO e 9 famílias novas, identificadas a partir de 378 pacientes com ataxia. As mesmas análises foram realizadas em 100 indivíduos normais. Quinze haplótipos diferentes foram definidos em pacientes SCA10 e 65 no grupo controle, sendo que 7 destes haplótipos foram encontrados nos dois grupos. O haplótipo mais frequente foi o 19CGGC15. Entretanto, as frequências foram consideravelmente diferentes entre os 2 grupos: 52,5% no grupo de doentes e 14,5% no grupo controle ($p=0,000$). Esse haplótipo foi encontrado em 19 dos 20 pacientes com alelos expandidos no gene ATXN10 e em 29 dos 100 controles. Esse trabalho identificou novos casos de SCA10 e a confirmou a alta frequência encontrada do haplótipo comum entre os pacientes com SCA10, sugerindo que os doentes descendam de uma única linhagem ancestral.