



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<sup>a</sup>

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

# Anais

## ANÁLISE MOLECULAR DE PACIENTES COM SUSPEITA CLÍNICA DE ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

FERNANDA MARQUES DE SOUZA GODINHO; MARINA SEIBERT; TIAGO VEIT; MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA

A atrofia muscular espinhal (AME) encontra-se entre as doenças autossômicas recessivas mais freqüentes, sendo caracterizada pela degeneração dos neurônios motores, causando paralisia progressiva de membros e tronco com atrofia muscular associada. A AME é classificada clinicamente em 4 tipos: aguda, intermediária ou crônica, juvenil e adulta. Todas as formas da doença estão relacionadas às alterações no gene SMN (Survival of Motor Neuron), que é dividido em 8 exons e apresenta 2 cópias homólogas: uma telomérica (SMN1) e outra centromérica (SMN2). A diferença de apenas 5 pares de bases na região 3' terminal desses genes (SMN1 e SMN2) é utilizada para diferenciá-los em análises moleculares. A ausência dos exons 7 e 8 no gene SMN1 é observada na maioria dos pacientes, a qual pode ser causada por uma deleção homozigótica ou devido à uma conversão de seqüências do gene SMN1 para o gene SMN2. Os níveis do produto do gene SMN2 parecem estar diretamente relacionados com a gravidade da doença. O objetivo do trabalho foi identificar deleções dos exons 7 e 8 nos genes SMN1 e SMN2 em 46 pacientes com suspeita clínica de AME e determinar a freqüência dessas deleções nesse grupo. O DNA foi extraído a partir de 5ml de sangue e as regiões de interesse dos genes foram amplificadas por PCR, sendo que a presença ou não dessas regiões gênicas foram determinadas por RFLP, através das enzimas de restrição Dral (exon 7) e Ddel (exon 8). Os resultados obtidos confirmaram a presença da deleção do gene SMN1 em 24 pacientes (52,2%), demonstrando que a metodologia é adequada para o diagnóstico laboratorial de pacientes com essa deleção. Por fim, a introdução de uma análise quantitativa desses genes é relevante para a detecção de uma possível conversão gênica e outros rearranjos nesses genes.