



**REENCONTROS  
NOVOS ESPAÇOS  
OPORTUNIDADES**

**XXXIV SIC** Salão Iniciação Científica

**26 - 30**  
SETEMBRO  
CAMPUS CENTRO

<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2022: SIC - XXXIV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2022
<b>Local</b>	Campus Centro - UFRGS
<b>Título</b>	Avaliação de alelos de tamanho intermediário no gene ATXN2
<b>Autor</b>	AURORA UBATUBA DE MELO
<b>Orientador</b>	MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA

Universidade Federal do Rio Grande do Sul  
Laboratório de Neurogenética Translacional  
Bolsista: Aurora Ubatuba de Melo  
Orientadora: Profa. Dra. Maria Luiza Saraiva Pereira

Título: Avaliação de alelos de tamanho intermediário no gene *ATXN2*

A ataxia espinocerebelar tipo 2 (SCA2) se caracteriza por ataxia cerebelar progressiva, incluindo nistagmo, movimentos oculares sacádicos lentos e, em alguns indivíduos, oftalmoparesia ou parkinsonismo. A SCA2 é uma doença de herança autossômica dominante causada por um aumento do número de repetições trinucleotídica CAG no gene *ATXN2*, o qual está localizado no *locus* 12q24. Indivíduos normais apresentam alelos com até 32 repetições CAG, enquanto indivíduos afetados apresentam 33 ou mais repetições CAG. Essa desordem pode ser classificada como uma poliglutaminopatia, pois a alteração no gene determina o aumento do número de glutaminas na proteína ataxina 2. Uma característica específica desse gene é ocorrência de alelos intermediários (32 e 33 repetições) que podem estar associados com outras patologias e que, quando interrompidos, podem determinar alteração da manifestação dos sintomas. Essa interrupção é a ocorrência do trinucleotídeo CAA, que também codifica glutamina na proteína, mas que pode aumentar a estabilidade meiótica das repetições. Portanto, nesse projeto, o objetivo é avaliar a eventual ocorrência desses alelos em uma população de indivíduos com suspeita clínica de ataxia. E, caso eles sejam identificados, avaliar a presença da interrupção nesses alelos. A identificação dos alelos (normais ou intermediários) foram realizadas por PCR com primers fluorescentes seguido de eletroforese capilar. Até o momento, amostras de DNA foram localizadas a partir de um biorrepositório de pacientes com ataxia analisadas no período entre 2009 e 2017. Foram localizadas 1 amostra com 32 repetições CAG e 7 amostras com 33 repetições. Essas amostras serão sequenciadas para verificar a presença de interrupção pelo nucleotídeo CAA e para realizar a correlação dos resultados laboratoriais com os sintomas clínicos. O sequenciamento desta região do gene está em fase de padronização e, assim que finalizado, as amostras selecionadas serão sequenciadas. A realização dessas análises é essencial para o melhor diagnóstico de pacientes com SCA2.