

222

**APLICAÇÃO DA REAÇÃO EM CADEIA DA POLIMERASE (PCR) NO DIAGNÓSTICO LABORATORIAL DA DOENÇA DE HUNTINGTON.** *Anamaria Vargas Zaccolo, Laura Bannach Jardim, Maria Luíza Saraiva Pereira (orient.) (UFRGS).*

A doença de Huntington é uma doença degenerativa de herança autossômica dominante com manifestação clínica na vida adulta, sendo a idade média para o início da doença aos 40 anos. Antes da descoberta do gene, o diagnóstico era baseado apenas nas manifestações clínicas da doença. 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. O objetivo deste trabalho é identificar as expansões CAG em indivíduos com uma suspeita clínica de Doença de Huntington. A amostra analisada foi composta por 33 indivíduos e, de todos eles, foi extraído uma amostra de sangue total para as análises laboratoriais. 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 foi amplificada por PCR, utilizando um protocolo com polimerase específica para possibilitar a visualização da expansão CAG, e análise dos produtos por eletroforese em gel de agarose. Os resultados obtidos indicam que a metodologia pode ser utilizada para o diagnóstico laboratorial dos doentes, mas deve ser utilizada com cuidado para evitar resultados imprecisos. O uso dessa metodologia laboratorial irá contribuir para definição de novos casos e permitir um aconselhamento genético apropriado para as famílias em risco. (PIBIC).