



B0209

ESTUDO DE MUTAÇÕES NO GENE SPG4 EM PACIENTES COM PARAPARESIA ESPÁSTICA HEREDITÁRIA

Gabriel Frizzo Ramos (Bolsista SAE/UNICAMP), Danyella B. Dogini, Caroline Cartaxo, Helio A. G. Teive, Laura B. Jardim, Iscia Lopes-Cendes e Prof. Dr. Marcondes Cavalcante França Junior (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

As Paraparesias Espásticas Hereditárias (PEH) são um grupo de doenças neurodegenerativas geneticamente heterogêneo. Na Europa e EUA, foi observado que o gene SPG4 constitui quase 50% dos casos da doença nos casos de herança autossômica dominante (AD), sendo que no Brasil ainda não existem dados suficientes para afirmar o mesmo. Objetivo: determinar a frequência de PEH-SPG4 entre os pacientes brasileiros com PEH-AD e identificar as mutações associadas à doença nesta população. Métodos: recrutamos 34 famílias com PEH-AD do ambulatório de Neurogenética do HC-UNICAMP, UFRGS e UFPR. Em seguida, foi realizada a triagem de mutações no gene SPG4 por meio de seqüenciamento automático e de MLPA, realizado em amostras amplificadas através de reações de PCR. Até o momento foram encontradas 5 mutações no gene SPG4 e 1 polimorfismo, as mutações são as seguintes: c.1413+5G>A (splicing), c.1255G>T (nonsense), c.1267G>T (missense), c.1849T>G (nonsense) e c.839delA (frameshift). Cada mutação foi encontrada em uma única família. A mutação c.1255G>T não foi descrita até o momento em outras famílias. Foram encontradas mutações no gene SPG4 em cerca de 15% das famílias com PEH-AD estudadas até o presente momento, uma parcela menor comparada às taxas de incidência na Europa e EUA.

Paraparesia - Espástica - SPG4