

14. IMPACTO DE VARIANTES GENÉTICAS DA ALFA-SINUCLEÍNA NA DOENÇA DE PARKINSON FAMILIAL OU ESPORÁDICA

Marcela A S Pinhel¹; Michele L Gregório¹; Marcelo A Nakazone²; Waldir A Tognola³; Dorotéia R S Souza⁴; Fábio N Oliveira³; Gabriela S Longo⁵; Caroline L Sado⁵; Denise P Martins⁶; Sabrina M Cezário⁶

¹Bióloga Doutoranda da FAMERP; ²Médico Cardiologista do Hospital de Base de São José do Rio Preto; ³Médico Neurologista do Hospital de Base de São José do Rio Preto; ⁴Bióloga, Diretora Adjunta de Pesquisa da FAMERP; ⁵Acadêmicas do Curso de Medicina da FAMERP; ⁶Estagiárias da FAMERP

Financiamento: Bolsa de Auxílio à Pesquisa – FAMERP

Introdução: A patogênese da doença de Parkinson (DP) permanece incompletamente compreendida, mas parece envolver tanto a suscetibilidade genética quanto fatores ambientais na degeneração das células dopaminérgicas da substância negra que se projetam ao estriado. Com isto, há um desbalanço de dopamina no estriado, alterando o circuito motor responsável pelo movimento normal, resultando em alterações motoras características da DP. O gene da α -sinucleína (SNCA) tem sido considerado fator de risco para DP em diferentes populações. Nesse caso, a agregação da proteína α -sinucleína tipo selvagem e seus polimorfismos A53T e A30P parecem ser responsáveis pela toxicidade da α -sinucleína, que é encontrada como inclusões citoplasmáticas conhecidas como corpúsculos de Lewy (CL) no cérebro de pacientes com DP. **Objetivos:** analisar a influência dos polimorfismos da α -sinucleína (A53T e A30P) em pacientes com DP familiar ou esporádica; avaliar associação entre estes polimorfismos e a idade de início da doença. **Métodos/Procedimentos:** serão estudados 150 pacientes com DP (GE) e 150 indivíduos sem a doença (GC). Os polimorfismos da α -sinucleína serão analisadas por Reação em Cadeia da Polimerase (PCR) convencional, gel de agarose 1,5% e coloração com brometo de etídeo. A análise estatística compreenderá teste exato de Fisher, t Student, com nível de significância para $P < 0,05$. **Resultados Esperados:** Estudos de associação entre conjuntos de polimorfismos genéticos e doenças neurodegenerativas necessitam ser ampliados para diferentes populações, visando caracterizar subgrupos específicos de indivíduos suscetíveis à DP, considerando a combinação de fatores genéticos e ambientais. Nesse contexto, destacam-se os indivíduos com maior idade, cujo período de sobrevivência permite efeito cumulativo de danos oxidativos com potencial risco genotóxico, pondo à prova a estabilidade da organização genética do organismo.