

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

Gabriela S Longo¹; Caroline L Sado¹; Waldir A Tognola²; Fábio N Oliveira²; Marcela A S Pinhel³; Michele L Gregório³; Sabrina M Cezário⁴; Dorotéia R S Souza⁵

¹Acadêmica do Curso de Medicina da FAMERP; ²Médico Neurologista do Hospital de Base de São José do Rio Preto HB/FAMERP; ³Bióloga Doutoranda da FAMERP; ⁴Estagiária no Nucleo de Pesquisa em Bioquímica e Biologia Molecular NPBM/FAMERP; ⁵Bióloga, Diretora Adjunta de Pesquisa da FAMERP

Financiamento: PIBIC - CNPQ/FAMERP

Introdução: A patogênese da doença de Parkinson (DP) parece envolver tanto suscetibilidade genética quanto fatores ambientais na degeneração das células dopaminérgicas da substância negra que se projetam ao estriado. Com isso, há desbalanço de dopamina no estriado, alterando o circuito motor responsável pelo movimento normal e as funções motoras, característico 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, principalmente pela variante genética A53T do SNCA, parece ser responsável pela toxicidade dessa proteína, que é encontrada como inclusões citoplasmáticas conhecidas como corpúsculos de Lewy (CL) no cérebro de pacientes com DP. **Objetivos:** Este estudo tem como objetivos analisar a frequência da variante genética da α -sinucleína A53T em pacientes com DP familiar ou esporádica e avaliar associação entre esse polimorfismo e as características clínicas da doença. **Métodos/Procedimentos:** Serão estudados 150 pacientes com DP (GE) e 150 indivíduos sem a doença (GC). O polimorfismo da α -sinucleína será analisado por reação em cadeia da polimerase (PCR) convencional e eletroforese em gel de agarose 1,5%, e as características clínicas da DP serão obtidas pela análise dos prontuários dos pacientes. A análise estatística compreenderá teste exato de Fisher e teste t, com nível de significância para valor $P < 0,05$. **Resultados Esperados:** O SNCA atua na formação da alfa-sinucleína, proteína encontrada como inclusões citoplasmáticas na substância negra, região cerebral afetada pela DP. Além disso, alterações no modo de agregação dessa proteína, gerada por variações do SNCA, poderiam levar a diferentes manifestações clínicas da doença. Dessa forma, a análise do polimorfismo A53T do SNCA poderá identificar variantes genéticas associadas com DP, além de caracterizar subgrupos específicos de pacientes considerando o perfil polimórfico e apresentações da doença, em casuística brasileira.