

IMPACTO DA VARIANTE GENÉTICA A53T DA ALFA-SINUCLEÍNA NA DOENÇA DE PARKINSON FAMILIAL OU ESPORÁDICA

Marcela Souza Pinhel¹; Michele Lima Gregorio¹; Gabriela dos Santos Longo²; Caroline Leiko Sado²; Oliveira Fábio de Nazaré Oliveira³; Sabrina Mayara Cezário⁴; Marcelo Arruda Nakazone⁵; Waldir Antonio Tognola⁶; Souza Dorotéia Rossi Silva⁷

¹Bióloga doutoranda*; ²Acadêmico do Curso de Medicina*; ³Neurologista do Hospital de Base/FAMERP; ⁴Bióloga, Colaboradora*; ⁵Cardiologista do Hospital de Base/FAMERP; ⁶Neurologista do Hospital de Base/ FAMERP; ⁷Docente do Departamento de Biologia Molecular*

*Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto - FAMERP

Fonte de Financiamento: BAP/FAMERP 2011-2012 e FAPESP – Fundação de Amparo a Pesquisa do Estado de São Paulo

Introdução: A patogênese da doença de Parkinson (DP) parece envolver tanto a suscetibilidade genética quanto fatores ambientais na degeneração das células dopaminérgicas da substância negra. O gene da α -sinucleína (SNCA) tem sido considerado fator de risco para DP em diferentes populações. Nesse contexto, a mutação SNCA-A53T parece ser responsável pela toxicidade dessa proteína, localizada como inclusões citoplasmáticas no cérebro de pacientes com DP. **Objetivos:** Analisar a frequência da mutação SNCA-A53T em pacientes com DP familiar ou esporádica, e seu respectivo perfil demográfico. **Métodos:** Foram estudados 264 indivíduos, sendo 154 pacientes com DP e 110 controles. A mutação SNCA-A53T foi analisada por reação em cadeia da polimerase convencional e eletroforese em gel de agarose 1,5%. A análise estatística compreendeu teste exato de Fisher, com nível de significância para $P < 0,05$. **Resultados:** Todos os indivíduos apresentaram o genótipo GG, caracterizando ausência da mutação SNCA-A53T. A idade dos pacientes variou de 38 a 97 anos ($67,9 \pm 11,5$ anos), sendo 61,7% do sexo masculino, e no grupo controle, de 31 a 88 anos ($59,5 \pm 13,6$ anos; $P < 0,0001$), sendo 62% do sexo feminino ($P = 0,0003$). **Conclusão:** É possível que etnia miscigenada, ampla faixa etária, variação de gênero, e grupo reduzido tenham influenciado na distribuição da mutação SNCA-A53T, não detectada em casuística brasileira com DP, o que deve ser confirmado em subgrupos homogêneos e numerosos. Investigações de fatores genéticos, além esclarecer mecanismos moleculares, poderão contribuir na aplicação de intervenções moleculares terapêuticas na doença de Parkinson.