

# “Ataxias espinocerebelares causadas por expansão de poliglutamina: uma revisão” - Revisão Aberta\*

*Tatiana Azevedo Bastian Bressel\*\**

Neste artigo os autores fazem uma revisão das ataxias espinocerebelares (SACs) dominantes por expansão de poliglutamina, causada pelo aumento do número de repetições CAG na região codificante dos genes. Esta revisão abrange os aspectos clínicos, epidemiológicos e moleculares destas ataxias.

Este assunto é pertinente e de grande importância visto que o conhecimento dos mecanismos moleculares das SCAs está crescendo rapidamente, e o desenvolvimento de relevantes modelos animais está trazendo esperança para terapias efetivas em humanos.

Os autores delinearam as idéias de maneira racional, lógica e clara nesta revisão.

Pelo fato da SCA 3/MJD ser a ataxia espinocerebelar mais frequente na população brasileira é interessante acrescentar aqui um dado importante sobre a doença. De acordo com artigo publicado por Gaspar et al. em 2001, a presença de haplótipos intragênicos também caracterizam diferentes idades de início e curso da doença, não apenas o número de repetições do trinucleotídeo CAG.

## REFERÊNCIA

Gaspar C, Lopes-Cendes I, Hayes S, Goto J, Arvidsson K, Dias A, et al. Ancestral Origins of the Machado-Joseph Disease Mutation: A Worldwide Haplotype Study. *Am J Hum Genet* 2001; 68: 523-528.

\* Revisão Aberta do artigo “Ataxias espinocerebelares causadas por expansão de poliglutamina: uma revisão” publicado no volume 18 04 da Revista Neurociências.

\*\* Professora da FAPES (Fundação de apoio à pesquisa e estudo na área de saúde), Porto Alegre-RS, Brasil.