

SUSPEITA DIAGNÓSTICA DE SÍNDROME DE PRADER-WILLI/ANGELMAN A PARTIR DE MLPA PARA AMIOTROFIA ESPINHAL

RAUFFUS, Carolina¹; JORDÃO, Juliana²; RABELO, Natana¹; FLORES, Caroline¹; RIBEIRO, Mara³; PAREDES, Angela⁴; GALLO, Laila⁴; ARANTES, Rodrigo⁴; LIMA, Mayra⁵; MONTEIRO, Fabíola⁴; KOK, Fernando⁶

¹ Analista de Aconselhamento Genético, Mendelics Análise Genômica

² Analista de Qualidade, Mendelics Análise Genômica

³ Coordenadora de Aconselhamento Genético, Mendelics Análise Genômica

⁴ Médico(a) Geneticista, Mendelics Análise Genômica

⁵ Analista de Laboratório Sênior, Mendelics Análise Genômica

⁶ Diretor Médico, Mendelics Análise Genômica

e-mail: rauffus.vilela@gmail.com/carolina.silva@mendelics.com.br

Introdução: A amiotrofia muscular espinhal (AME) é uma doença progressiva, que geralmente é causada por deleção em homozigose no éxon 7 do *SMN1*, sendo sua gravidade relacionada ao número de cópias de *SMN2*. Devido a alta homologia entre *SMN1/SMN2*, a técnica de MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) é considerada padrão-ouro para o diagnóstico de AME e diferenciação do número de cópias de ambos os genes. **Metodologia:** Para investigar 3536 pacientes com suspeita clínica de AME, foi utilizado o kit MRC Holland – P060-SMA que permite determinar o número de cópias de *SMN1/SMN2* e possui também sondas de referência, uma das quais localizada em *OCA2*, cuja deleção pode estar associada as síndromes de Prader-Willi/Angelman (PWS/AS), que cursam com hipotonia no lactente. **Objetivo:** Investigar se a deleção da sonda de *OCA2* do kit MRC Holland – P060-SMA pode sugerir PWS/AS. **Resultados:** Foram identificados 35 indivíduos com deleção em heterozigose da sonda de *OCA2*, todos com menos de 2 anos de idade e resultado normal para *SMN1/SMN2*. Em 32 pacientes foi possível comunicar de forma privada ao médico solicitante a possibilidade de PWS/AS. Em todos os 11 casos que conseguimos novo contato com o médico obtivemos a confirmação do diagnóstico de PWS/AS. **Conclusão:** Entre os pacientes com suspeita clínica de AME, 1% podem ter o diagnóstico de PWS/AS. Deleções e/ou duplicações nas sondas de referência dos kits de MLPA devem ser analisadas com atenção, pois podem trazer informações relevantes para orientar a investigação molecular complementar.

Palavras-chave: Amiotrofia Espinhal. MLPA. Síndrome de Prader-Willi. Síndrome de Angelman.