

# CORRELAÇÃO FENÓTIPO-GENÓTIPO EM PACIENTES COM ATAXIAS ESPINOCEREBELARES ATENDIDOS EM UMA REDE DE HOSPITAIS DE REABILITAÇÃO NO BRASIL

GANIMI, Maria Carolina da Cunha<sup>1</sup>; COUTO, Christian Marques<sup>2</sup>; PAIVA, Carmen Lucia Antão<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Rede SARAH de Hospitais de Reabilitação, Médica neurologista

<sup>2</sup> Rede SARAH de Hospitais de Reabilitação, Médico neurologista

<sup>3</sup> Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro, Professora titular emérita do Departamento de Genética e Biologia Molecular

**Correspondência:** [carolganimi@gmail.com](mailto:carolganimi@gmail.com)

**Introdução:** As ataxias espinocerebelares (SCAs) compõem um grupo heterogêneo de doenças, com diferentes prevalências de acordo com a população de origem e que apresentam uma grande variabilidade fenotípica, sendo necessários estudos específicos para população brasileira. **Objetivos:** Descrever as características epidemiológicas, genéticas e clínicas dos indivíduos com ataxia espinocerebelar atendidos na Rede SARAH, correlacionando o tamanho da expansão trinucleotídica com as variáveis observadas nas SCAs mais prevalentes. **Métodos:** Trata-se de um estudo transversal multicêntrico e retrospectivo, baseado na revisão de prontuários de indivíduos admitidos na Rede SARAH no período entre janeiro de 2012 e junho de 2021, com diagnóstico confirmado de SCA. **Resultados:** A população total foi de 763 indivíduos, naturais de todas as regiões do país, sendo 366 (48,2%) nascidos na Região Nordeste. A SCA3 foi o tipo mais prevalente (63,2%), seguida pela SCA7 (14,2%) e SCA2 (14%). A ataxia de marcha foi o sintoma inicial mais frequente. A média de idade de início dos sintomas e o tamanho das expansões patogênicas foram menores que os descritos em casuísticas anteriores. Foi estabelecida correlação estatisticamente significativa entre o número de repetições trinucleotídicas e a idade de início para a SCA2, a SCA3 e a SCA7, e entre o número de repetições CAG e o sintoma inicial para a SCA7. **Conclusão:** Este estudo, por seu tamanho e diversidade amostral, permite consolidar características já descritas da correlação genótipo-fenótipo de pacientes brasileiros portadores de ataxia espinocerebelar, além de trazer novos dados que podem auxiliar no delineamento do perfil deste grupo de doenças no Brasil.

**Palavras-chave:** Ataxia espinocerebelar. Genótipo. Fenótipo. Epidemiologia. Brasil.