

## **462** UM ESTUDO GENÉTICO NA PREVENÇÃO DA CEGUEIRA.

Carolina F. Moura de Souza, Fabrício S. Costa, Rosicleia Vlieger, SJ.lvia P. Ruschel. (Departamento de Genética Inst. de Biociencias, HCPA, UFRGS).

A deficiência visual atinge 0,5 B 1,0% da população no estado do Rio Grande do Sul. Considerando que estas deficiências podem resultar tanto de causas genéticas como ambientais, e que em nosso meio pouca informação existe a respeito, iniciou-se uma investigação com o objetivo de identificar alterações genéticas em pacientes cegos, visando sua orientação em termos de prevenção e risco de recorrência para a prole. A amostra consiste de 59 deficientes visuais provenientes do Centro Louis Braille que estão sendo avaliados na Unidade de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre através de um protocolo que enfatiza o diagnóstico oftalmológico, história familiar e testes para erros inatos do metabolismo, entre outros mais específicas. Uma observação preliminar mostrou que 54% destes indivíduos apresentam cegueira de etiologia genética predominante. Este resultado enfatiza a importância deste tipo de avaliação e aconselhamento em pessoas portadoras de deficiência visual.

(FAPERGSIPRO XT)•