

461 ANOMALIAS CONGENITAS DE MEMBROS: PATOGENESE E EPIDEMIOLOGIA. I.V.D. Schwartz, L. Dalle Melle, R.S. Palma Dias, A.C. Puga, L. Schüler. (Departamento de Genética, Instituto de Biociências, UFRGS).

Dentre as diversas malformações congênitas da espécie humana os defeitos de membros têm especial importância, pois são relativamente frequentes e podem ocorrer tanto como consequência de síndromes gênicas ou cromossômicas; quanto são defeitos de desenvolvimento, insultos teratogênicos ou, ainda, de entidades cuja etiologia é desconhecida. Com o objetivo de contribuir para a melhor compreensão da patogenese e nosologia destas anomalias, estão sendo investigados 76 pacientes portadores de malformações de membros e que foram atendidos no Ambulatório de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre desde 1983. Procura-se estabelecer o diagnóstico etiológico ou patogênico destes casos, número e tipo de outros defeitos congênitos presentes e variáveis epidemiológicas associadas. As duas entidades clínicas com identificação mais frequente foram a Sequência de Polandi-Moebius em 8 casos (10,6%), e a Sequência da Regressão Caudal e VACTERL também em outros 8 casos. Acredita-se que este tipo de estudo permita inferências sobre os processos patogênicos que ocorrem em campos de desenvolvimento embriológicos e que levam a anomalias de membros em humanos'.
(CNPQ/IFAEERGS/IPROPEP).