

2171

MICRORNAS COMO BIOMARCADORES NO CARCINOMA PAPILÍFERO DE TIREOIDE: ASSOCIAÇÕES COM CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E ONCOLÓGICASANA PAULA PALAURO GOULARTE; VICENTE RODRIGUES MARCZYK; TAÍS SILVEIRA ASSMANN; RAFAEL SELBACH SCHEFFEL; LUCIELI CEOLIN; ANA LUIZA MAIA
UFRGS - Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Introdução: O carcinoma papilar de tireoide (CPT) é a neoplasia endócrina mais comum. Apesar do bom prognóstico, 10-15% dos casos de CPT apresentam um comportamento mais agressivo, com recidivas locais e/ou metástase à distância, requerendo intervenção cirúrgica diferenciada e o uso de terapias adjuvantes. Estudos recentes têm mostrado que os microRNAs (miRNAs) desempenham um papel fundamental na patogênese do câncer; no entanto, os resultados ainda são inconclusivos. Portanto, a identificação de miRNAs envolvidos no CPT pode contribuir na predição da evolução e desfecho da doença.

Objetivos: Avaliar a expressão dos miRNAs miR-21-3p e miR-146b-5p em amostras de tecido tireoidiano de pacientes com CPT e de tecido tireoidiano saudável adjacente.

Metodologia: As expressões dos miRNAs foram analisadas em 36 amostras (incluindo 30 amostras de CPT e 6 pares de tecido tireoidiano saudável) utilizando a técnica de RT-qPCR. As análises de bioinformática foram realizadas utilizando o miRWalk 3.0 e o PathDIP.

Resultados: A expressão do miR-21-3p foi diminuída em CPT clássico comparado com CPT variante folicular [0,66(0,34-1,27)vs.2,15(0,70-4,36),P=0,016]. Além disso, a expressão deste miRNA foi maior em pacientes com resposta excelente ao tratamento comparado com aqueles com resposta incompleta [2,15(0,72-4,36)vs.0,47 (0,17-1,02),P=0,015]. De forma similar, miR-21-3p também foi mais expresso em pacientes com ausência de invasão extratireoidiana [0,96(0,61-2,54)vs.0,34(0,20--)],P=0,045], e menores tamanhos tumorais [0,99(0,65-2,65)vs.0,34(0,26-0,57),P=0,006], sugerindo que esse miRNA pode ter papel importante para o prognóstico do CPT. A expressão do miR-146b-5p foi aumentada no tecido tumoral comparado com o tecido tireoidiano saudável [3,00(0,57-9,05)vs.0,07(0,03-0,14),P=0,003], não observamos associação desse miR com características clínicas ou oncológicas da doença. Análises de bioinformática indicam que o miR-21-3p e o miR-146b-5p regulam vários genes que participam de diversas vias relacionadas ao câncer, incluindo MAPK, PI3K-Akt, Wnt, Ras e vias de sinalização de mTOR.

Conclusões: Demonstramos um possível envolvimento do miR-21-3p e miR-146b-5p na patogênese do CPT, uma vez que o miR-21-3p está diminuído em pacientes com piores desfechos clínicos e o miR-146b-5p está aumentado no tecido tireoidiano de indivíduos com CPT. Além disso, esses miRNAs regulam genes diferentes em uma mesma via metabólica, demonstrando um possível efeito sinérgico dessas moléculas.

2179

DIAGNÓSTICO MOLECULAR DAS NEUROPATIAS HEREDITÁRIAS: CHARCOT-MARIE-TOOTH E NEUROPATIA HEREDITÁRIA COM SUSCETIBILIDADE À PARALISIA POR PRESSÃOCAROLINA SERPA BRASIL; JANICE PACHECO DIAS PADILHA ; ALICE MARIA LUDERITZ HOEFEL; PABLO BREA WINCKLER; KARINA CARVALHO DONIS; JONAS ALEX MORALES SAUTE; ANA CAROLINA BRUSIUS FACCHIN
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: As neuropatias hereditárias, em especial a doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT), são um grupo de doenças com grande heterogeneidade genética. O rendimento diagnóstico de estudos genéticos para CMT é pouco conhecido. **Objetivo:** O objetivo do presente trabalho foi avaliar o rendimento de estratégia sequencial de diagnóstico molecular para casos com suspeita de formas desmielinizantes de CMT (CMTde) ou Neuropatia Hereditária com Suscetibilidade à Paralisia por Pressão (HNPP) e de painel de genes por sequenciamento de nova geração (NGS) para casos com suspeita de formas axonais de CMT (CMTax). Além disso, visamos gerar dados epidemiológicos, bem como caracterização clínica e neurofisiológica. **Métodos:** Foi realizado um estudo transversal em centro único, entre setembro de 2010 e agosto de 2019 no ambulatório de Genética Neuromuscular do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. **Resultados:** Foram avaliados 94 pacientes (55 famílias) com suspeita de CMT. O rendimento da estratégia combinada de Multiplex-Ligation-dependent-Probe-Amplification (MLPA) dos genes PMP22/GJB1/MPZ e de sequenciamento Sanger dos genes PMP22, GJB1 e MPZ foi de 63,6% (28/44) para casos-índice com CMTde. Cinco dos 11 casos-índice (45,4%) com suspeita de CMTax tiveram pelo menos um diagnóstico possível, utilizando painel de NGS. **Conclusão:** As estratégias sequenciais de diagnóstico molecular com MLPA e sequenciamento Sanger direcionado para CMTde apresentaram alto rendimento diagnóstico, e quase metade das famílias com CMTax tiveram pelo menos um diagnóstico possível com um painel de NGS abrangente. Os subtipos mais frequentes de CMT no sul do Brasil são CMT1A e CMTX1. Nossos resultados trouxeram benefícios propiciando diagnóstico e adequado aconselhamento genético.

2227

EIXO ZEB1-MICRORNAS E METÁSTASES: UMA ANÁLISE IN SILICO EM MEDULOBLASTOMALÍVIA FRATINI DUTRA; KENDI NISHINO MIYAMOTO; LAURO JOSÉ GREGIANIN; CAROLINE BRUNETTO DE FARIAS; MARIANE DA CUNHA JAEGER; RAFAEL ROESLER
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Meduloblastoma (MB) é o tumor maligno do Sistema Nervoso Central que mais acomete crianças. O pior prognóstico para os pacientes diagnosticados está vinculado à presença de metástases. Além disso, pacientes de MB que recidivam