

adversos graves. Dada a importância na resposta aos medicamentos e a frequência desses fenótipos encontrados em nossa população, investimentos em ensaios clínicos com análise de custo-efetividade devem ser realizados para avaliar a possibilidade de implementar esses testes na prática clínica.

2700

DA REDE BÁSICA DE SAÚDE A UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA: AVALIAÇÃO DOS ENCAMINHAMENTOS AO ATENDIMENTO ESPECIALIZADO EM GENÉTICA MÉDICA.

ANA LUÍSA FERNANDES DUBIELA; IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ; ROBERTO GIUGLIANI; LARISSA POZZEBON DA SILVA; TAIANE ALVES VIEIRA
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: O Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (SGM/HCPA) é um serviço de referência para o diagnóstico e tratamento de doenças genéticas. Objetivo: Avaliar a adequação dos encaminhamentos da rede básica ao SGM/HCPA. Métodos: No período de julho/2019 até janeiro/2020 foram realizadas entrevistas com pacientes (ou acompanhantes) durante a primeira consulta no SGM/HCPA, seguida de entrevista com os geneticistas responsáveis pelo atendimento. Resultados: No período foram agendadas 283 consultas (11/semana). As condições clínicas mais frequentes entre os agendamentos foram: erros inatos do metabolismo (20,1%), dismorfias (19,8%), oncogenética (10,1%) e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (10,1%). O absenteísmo foi de 9,8% dos agendamentos. Foram entrevistados 115 pacientes (ou acompanhantes) e 9 geneticistas. O encaminhamento para a especialidade foi avaliado como adequado pelos geneticistas em 108/115 casos. O local de origem dos pacientes foi capital/região metropolitana (81/115) e interior do estado (34/115). A mediana de tempo de espera pela consulta no SGM/HCPA foi de 6 meses (3 para a capital e 9 para o interior do estado). Este tempo foi avaliado como adequado pelos geneticistas em 75/115 casos. Consultas com especialistas prévias ao encaminhamento ao SGM/HCPA foram realizadas por 96 pacientes, sendo as especialidades que mais referenciaram ao SGM/HCPA: neurologia (58/115), genética (23/115) e pediatria (19/115). Exames prévios foram realizados por 72 pacientes, sendo avaliados pelos geneticistas como adequados para a investigação em 71/72 casos. A avaliação dos pacientes ou acompanhantes sobre o fluxo no sistema de saúde foi: ótimo (18/115), bom (48/115), regular (27/115), ruim (11/115) e péssimo (11/115). Conclusão: Este trabalho foi realizado após a implementação da Portaria 199/2014 e apresenta um olhar detalhado às demandas da rede básica de saúde a um serviço de referência, podendo contribuir para traçar estratégias de aprimoramento, visando otimizar o acesso ao atendimento especializado em genética médica à população.

2720

PESQUISA DE VARIANTES GENÉTICAS CAUSADORAS DE CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA FAMILIAR ATRAVÉS DE PAINEL MULTI-GENES

AMANDA CRISTOFOLI CAMARGO ; FERNANDO LUIS SCOLARI; MARINA SIEBERT ; URSULA DA SILVEIRA MATTE; FILIPPO VAIRO; BEATRIZ PIVA E MATTOS
UFRGS - Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Fundamento: A cardiomiopatia hipertrófica (CMH) é a doença cardiovascular de origem genética mais prevalente, acometendo 1 em cada 200 indivíduos. Apresenta transmissão autossômica dominante, embora formas familiares e esporádicas sejam observadas devido à penetrância incompleta e mutações de novo. Painéis genéticos demonstram heterogeneidade molecular com mais de 2.000 variantes patogênicas em proteínas do sarcômero e discos Z em 40-60% dos casos avaliados. Objetivo: Realizar a pesquisa de variantes genéticas em indivíduos com CMH através do método de sequenciamento de nova geração (NGS). Métodos: A amostra foi constituída por pacientes com CMH em acompanhamento em ambulatório específico do Serviço de Cardiologia do HCPA. O DNA genômico foi extraído a partir de sangue periférico e as regiões codificantes e adjacentes de 25 genes foram amplificadas por PCR multiplex. Posteriormente, realizou-se a PCR em emulsão e o NGS utilizando o equipamento Ion Torrent PGM. A classificação das variantes identificadas foi realizada por análise in silico empregando diversas ferramentas, sendo elas: PolyPhen2, SIFT, MutationTaster, dbSNP, M-CAP score, HGMD, ClinVar e HSF. Resultados: Foram estudados 11 pacientes, 8 (72%) do sexo masculino, idade média de 61 (46-64) anos, 4 (36%) com história familiar da doença em 1ª grau. Todos apresentavam hipertrofia assimétrica do ventrículo esquerdo (VE) e obstrução da via de saída ao ecocardiograma: espessura parietal máxima do VE 18,5 (16,5-22) mm e gradiente sistólico máximo 25(3,5-98,5) mmHg em repouso e 64,5 (5,2-97,7) mmHg sob Valsalva. A análise molecular por NGS permitiu a identificação de 36 variantes de sentido trocado, sendo 3 (8%) variantes patogênicas, 4 (11%) de significado incerto (VUS) e 29 (80%) de caráter benigno. As variantes patogênicas encontradas localizam-se nos genes KCNH2 (p.Leu955Val), MYBPC3 (p.Arg502Gln) e MYH7 (p.Ile263Thr). Os resultados encontrados estão sendo validados por sequenciamento de Sanger. Conclusões: Variantes patogênicas causadoras foram identificadas em 27% dos indivíduos. Embora de aplicação ainda restrita no meio, o uso de painel multi-genes por NGS contribui para o diagnóstico e o manejo da CMH, assim como para o aconselhamento genético e triagem familiar.

2733

NOS2 E VEGFA COMO POSSÍVEIS FATORES DE RISCO GENÉTICOS PARA A TERATOGENESE DO ZIKV EM HUMANOS

JULIA DO AMARAL GOMES; EDUARDA SGARIONI; ANA CLÁUDIA PEREIRA TERÇAS; BETHÂNIA DE FREITAS RODRIGUES RIBEIRO; MARCIAL FRANCIS GALERA; MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO DE ANDRADE; LAVÍNIA SCHÜLER-FACCINI; FERNANDA SALES LUIZ VIANNA