



Evento	Salão UFRGS 2020: SIC - XXXII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2020
Local	Virtual
Título	RENDIMENTO DE TESTES GENÉTICOS DIRECIONADOS/MASSIVOS PARA O DIAGNÓSTICO DE NEUROPATIAS HEREDITÁRIAS
Autor	CAROLINA SERPA BRASIL
Orientador	JONAS ALEX MORALES SAUTE

RENDIMENTO DE TESTES GENÉTICOS DIRECIONADOS/MASSIVOS PARA O DIAGNÓSTICO DE NEUROPATIAS HEREDITÁRIAS

Carolina Serpa Brasil, Jonas Alex Morales Saute

Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Hospital de Clínicas de Porto Alegre

RESUMO

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 Susceptibilidade 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.