

## BIOINFORMÁTICA

1007

**AVALIAÇÃO DE 34 PROGRAMAS IN SILICO PARA CLASSIFICAÇÃO DE VARIANTES MISSENSE NO GENE IDUA**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Pâmella Borges, Gabriela Pasqualim, Ursula Matte

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

A mucopolissacaridose tipo I (MPS I) é uma doença autossômica recessiva caracterizada pela deficiência de alfa-L-iduronidase (IDUA), uma enzima envolvida na degradação dos glicosaminoglicanos (GAG). Mais de 200 variantes causadoras de doenças foram relatadas e caracterizadas no gene IDUA. Também tem várias variantes de significado desconhecido (VUS) e interpretações conflitantes da patogenicidade na literatura. Este estudo avaliou 586 variantes obtidas na revisão da literatura, cinco bancos de dados populacionais, além do dbSNP, HGMD e ClinVar. Para as variantes descritas na literatura, dois conjuntos de dados foram criados com base na força dos critérios. O subconjunto de critérios mais rigorosos tinha 108 variantes com estudo de expressão, análise de controles saudáveis e/ou sequência gênica completa. O subconjunto de critérios menos rigorosos tinha 52 variantes adicionais encontradas na revisão da literatura, HGMD ou ClinVar, e em dbSNP com frequência alélica superior a 0,001. As outras 426 variantes foram consideradas VUS. Os dois conjuntos de dados de critérios de força foram usados para avaliar 33 programas mais um score de conservação. Os algoritmos BayesDel (addAF e noAF), PONP2 (genoma e proteína) e ClinPred mostraram os melhores valores de sensibilidade, especificidade, acurácia e kappa para ambos os subconjuntos de critérios. As variantes VUS foram avaliadas com esses cinco algoritmos. Com base nos resultados, 122 variantes tiveram consenso total entre os cinco preditores, com 57 classificadas como preditas deletérias e 65 como preditas neutras. Para variantes não incluídas no PONP2, 88 variantes foram consideradas deletérias e 92 neutras por todos os outros preditores. As 124 variantes restantes não obtiveram consenso entre os preditores.

1030

**UTILIZAÇÃO DE IMPRESSÃO 3D PARA RESPONSÁVEIS LEGAIS E FAMILIARES PORTADORES DE DEFICIÊNCIA VISUAL.**

CATEGORIA DO TRABALHO: INOVAÇÃO

Matheus Navarrina Trindade, Julia da Cunha Pereira de Souza, Eduarda Ferreira Zardin

UNIVERSIDADE DO VALE DO RIO DOS SINOS

Este artigo descreve a utilização da impressão 3D a partir da ultrassonografia morfofisiológica fetal para portadores de deficiência visual que, devido à tecnologia hoje empregada neste exame, não usufruem da experiência de conhecimento do bebê em contraste com aqueles que possuem capacidade visual acurada. No Brasil somente, segundo o censo do IBGE de 2010, havia cerca de 6,5 milhões de cidadãos com deficiência visual severa, sendo 506 mil sem capacidade visual alguma. Assim, a partir da obtenção tridimensional morfológica do bebê por meio de ultrassonografia, os dados são encaminhados para impressão 3D, sendo, portanto, utilizadas por esta população para interação por meio do tato. A obtenção das imagens tridimensionais fetais é feita a partir da aquisição da imagem do feto nos planos axial, sagital e coronal, transformando a matriz binária da ecografia convencional em vetores que constroem a imagem em 3D. A partir destes dados, há intermédio de software computacional que atenua os artefatos obtidos nas imagens bidimensionais transformando linguagens computacionais diferentes em um mesmo sistema capaz de ser lido pelas impressoras 3D. Em termos de uma medicina voltada para o paciente, humana e plural, a convergência destas tecnologias permitiu que muitos responsáveis-legais ou familiares portadores de deficiência visual pudessem desfrutar deste momento -único para muitos-, que é a ultrassonografia morfofuncional, em um momento possível para todos a partir de um conceito que deveria ser ampliado a todos campos médicos: acessibilidade