

com as seguintes variáveis: sexo, tipo de ML, região de origem, consangüinidade dos pais, níveis plasmático e intracelular das enzimas lisossômicas. A análise molecular é feita por amplificação de éxons do gene *GNPTAB* e seqüenciamento. **Resultados:** O LIEM-HCPA investigou cerca de 35.000 pacientes suspeitos de EIM de 1983 a 2007. Entre esses pacientes, 22 (sexo feminino: 14) de 20 famílias não relacionadas foram diagnosticados com ML (tipo II: 13; tipo III: 5; indefinido: 4). Quanto à origem, 5 pacientes eram da região sul, 4 da nordeste, 3 da centro-oeste, 9 da sudeste e 1 da região norte do Brasil. A média de idade no diagnóstico foi de 5,46 anos (tipo II: 1,75; tipo III: 13,63; p0,05). A análise do gene *GNPTAB* está em andamento para 6/22 pacientes. **Conclusões:** As ML II e III parecem ser raras no Brasil, como no resto do mundo. Este é o primeiro relato de um número significativo de casos no país e a identificação das mutações envolvidas poderá trazer informações adicionais. **Apoio:** Rede MPS BRASIL/FAPERGS/CNPq.

#### ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA DOS PACIENTES DIAGNOSTICADOS COM ERROS INATOS DO METABOLISMO ATRAVÉS DO SIEM.

SILVANI HERBER; LUCIANA GIUGLIANI; BIANCA KNEVITZ COSTA; LILIA REFOSCO; MARIA V. TERESA SANSEVERINO; CRISTINA NETTO; ROBERTO GIUGLIANI; CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA

Erros Inatos do Metabolismo (EIM) são doenças graves que afetam especialmente crianças e neonatos, e que, se não devidamente diagnosticadas e tratadas, podem levar o paciente ao óbito ou a seqüelas irreversíveis. Estas doenças são pouco conhecidas pelos profissionais da saúde, por serem doenças pouco prevalentes quando analisadas individualmente, e sem freqüência estabelecida destas no Brasil. O diagnóstico precoce e tratamento eficaz são importantes para o prognóstico e a saúde do paciente. O SIEM é um serviço de informação gratuito que tem como propósito auxiliar profissionais da área da saúde que estão envolvidos com paciente suspeitos de EIM. De Outubro de 2001 a Julho de 2008, o serviço teve 1.300 registros, dos quais 759 (59%) foram concluídos. Desses casos, 124 (16,3%) foram diagnosticados como EIM. Pacientes com acidemias orgânicas e aminoacidopatias foram os mais freqüentes, 21% e 18% respectivamente. Os casos diagnosticados como EIM têm uma alta taxa de consangüinidade 22%, em contraste com a taxa de consangüinidade da população brasileira de 1,2%. A história familiar positiva foi de 23%. Os sintomas mais freqüentes apresentados pelos pacientes foram retardo do desenvolvimento neuropsicomotor (45%), convulsões (39%) e hipotonia (36%). Dessa amostra, 21 casos (17%) dos pacientes evoluíram a óbito, o que demonstra a alta taxa de mortalidade dessas doenças. Acreditamos que nosso projeto esteja colaborando para o maior esclarecimento entre as mais diversas especiali-

dades médicas, possibilitando diagnóstico e tratamentos mais precoces e adequados. O SIEM proporciona apoio aos profissionais que estão distantes de centros de referência contribuindo para melhorar o desfecho clínico dos pacientes em muitas situações.

#### ANÁLISE DE REPETIÇÕES CAG NOS GENES DE SCA 12, SCA 17 E DRPLA EM PACIENTES COM SUSPEITA CLÍNICA DE ATAXIAS

GABRIEL VASATA FURTADO; TAILISE CONTE GHE-NO; SIMONE TASCA CARGNIN; VANESSA ERICHSEN EMMEL; LAURA BANNACH JARDIM; MARIA LUIZA SARAIVA-PEREIRA.

Várias doenças neurodegenerativas apresentam como causa primária uma mutação dinâmica, que caracteriza-se pelo aumento do número de repetições nucleotídicas em determinados genes. Entre essas doenças encontram-se as ataxias espinocerebelares tipo 12 (SCA12) e tipo 17 (SCA17) e a atrofia dentato-rubro-palidoluisiana (DRPLA). Estas doenças são causadas por repetições trinucleotídicas CAG e transmitidas de forma autossômica dominante. O número dessas repetições é polimórfico, sendo variável na população. Essas repetições se diferenciam em “normais” e “expandidas patologicamente”. O objetivo deste estudo foi analisar os polimorfismos de repetições trinucleotídicas nos genes associados à SCA12, SCA17 e DRPLA através de PCR-multiplex e eletroforese capilar, visando a melhoria do diagnóstico molecular e a determinação da distribuição desses polimorfismos nos alelos normais. As análises foram realizadas em 185 indivíduos que apresentavam sintomas de uma ataxia e que já tinham sido previamente analisados para as SCAs mais frequentes. Com essas análises, encontramos uma amostra com uma expansão CAG no gene de SCA12, confirmando um paciente com essa doença. Os polimorfismos de cada loci foram estudados nos cromossomos normais desses indivíduos (n=370). Os alelos normais mais freqüentes para SCA12, SCA17 e DRPLA foram 13 (13,78%) e 14 (12,43%), 36 (29,19%) e 35 (28,38%), 14 (33,78%) e 15 (15,68%) repetições CAG, respectivamente. Concluindo, este estudo proporcionou uma análise detalhada da distribuição de repetições CAG para as ataxias hereditárias SCA12, SCA17 e DRPLA por PCR-multiplex e eletroforese capilar em indivíduos brasileiros. Portanto, a introdução dessa metodologia laboratorial irá melhorar e otimizar o diagnóstico dessas ataxias hereditárias (Apoio: CNPq e FIPE-HCPA).

#### ANÁLISE DO GENE DA MONOAMINOXIDASE A EM PACIENTES DEPRIMIDOS QUE TENTARAM SUICÍDIO

LAILA CIGANA SCHENKEL; JAIR SEGAL; SANDRA LEISTNER-SEGAL