

P 3598**Carnitina livre: um biomarcador da doença de Huntington?**

Raphael Machado de Castilhos, José Augusto dos Santos, Mariana Coutinho Augustin, Gabriel Vasata Furtado, Marcia Polese-Bonato, Luiza Paulsen Rodrigues, Carmen Regla Vargas, Maria Luiza Saraiva-Pereira, Laura Bannach Jardim
Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)

Introdução: A doença de Huntington (DH) é uma enfermidade neurodegenerativa, progressiva, autossômica dominante, sem tratamento, caracterizada pela presença de coreia, alterações comportamentais e cognitivas. Causada por uma expansão CAG no gene *HTT*, a DH tem uma fisiopatologia não compreendida. O estresse oxidativo tem papel no processo e o metabolismo da carnitina pode estar alterado. **Objetivo:** avaliar os níveis séricos de carnitina livre em portadores sintomáticos da expansão CAG e relacioná-los com variáveis clínicas e de gravidade. **Métodos:** foram incluídos pacientes do HCPA e da UNIFESP, entre 06/14 e 03/15. A escala UHDRS foi aplicada e índice de massa corporal (IMC) calculado. Foram medidas a sequência CAGexp no gene *HTT* e a carnitina livre. Idade, IMC, idade de início (ii), duração da doença (dd), escores UHDRS e tamanho da CAGexp foram comparados entre os sujeitos com e sem carnitina livre normal. Correlações também foram buscadas. **Resultados:** 45 (26 homens) foram incluídos, com 49,2 (10,7) anos de idade, ii: 40 (9,7) anos, dd: 9,7 (7) anos, CAGs expandidas: 45,5 (5), IMC: 23,2 (3,2) e níveis de carnitina livre: 28,4 M/L (7,1). O grupo com carnitina livre baixa (5 sujeitos) teve ii menor (29 versus 41 anos, $p = 0,018$) e os escores UHDRS Motora (80 versus 48,5, $p=0,03$), Functional Assessment (1 versus 17, $p=0,05$) e Independence Scale (20 versus 70, $p=0,015$) mais graves do que o grupo com carnitina normal; sua dd tendeu a ser mais longa (13,4 versus 9,3 anos, $p=0,056$). No grupo como um todo, correlações significativas, porém fracas, foram observadas entre os níveis de carnitina livre e as três subescalas funcionais: Functional Assessment ($\rho=0,317$), Independence Scale ($\rho=0,397$), Functional Capacity ($\rho=0,370$) e Stroop/cores ($\rho=0,342$); houve tendência à correlação com a subescala motora ($\rho = - 0,287$, $p=0,056$). Essas correlações deixaram de ser significativas quando os pacientes com carnitina livre baixa foram excluídos. **Conclusão:** A carnitina livre associou-se a vários marcadores de gravidade, porém foi dependente dos cinco indivíduos com carnitina livre baixa. A ampliação da amostra e a observação dos níveis de carnitina ao longo do tempo poderão esclarecer seu papel como biomarcador, assim como propor sua reposição. **Palavras-chaves:** Huntington, carnitina, biomarcador. Projeto 140348