resolved by capillary electrophoresis and analyzed by GeneMapper® ID v3.2 software. Results include the detection of expansions in both alleles in 10 individuals (16.67%) with clinical suspicion of FRDA that confirmed the diagnosis. One expanded allele and one normal allele were found in a single case (1.67%), and this sample has to be further analyzed for other mutations in the gene. The remaining 50 samples were shown to carry only alleles within the normal range. Among those 50, 12 (20.00%) were heteroallelic while the remaining 37 (61.67%) were homoallelic. All alleles from 62 control individuals were placed within the expected range, being 43.55% (27/62) heteroallelic for the GAA tract. Therefore, we can conclude that the protocol allowed the establishment of allelic distribution of normal alleles, and those ranging from 7-9 repeats were responsible for 76.23% (186/244). This data is similar to those reported in other populations. In addition, the protocol was also able to successfully diagnose new patients with FRDA. Hence, protocol presented here was already translated to the clinic (Financial support: PROBIC-FAPERGS, CNPq and FIPE-HCPA).

eP3123

Potencial mutagênico de sedimentos e água superficial do Rio Taquari em locais de captação de água para abastecimento público

Paula Hauber Gameiro; Ismael Krüger Pescke; Lívia de Oliveira Rozino; Vera Maria Ferrão Vargas
UFRGS - Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Introdução: Mananciais hídricos degradados alteram os sedimentos e reduzem a qualidade da água superficial, prejudicando seus usos, como abastecimento. Agentes genotóxicos são depositados ao longo do tempo no sedimento, que pode servir como fonte de poluentes para água. A pureza da água potável depende da qualidade dos mananciais, pois contaminantes podem ser carreados até o tratamento final. Objetivo: O estudo avaliou o potencial mutagênico em extratos orgânicos de sedimento e água superficial, em áreas com captação de água. Métodos: Os locais amostrados foram: Ta063 Bom Retiro do Sul; Ta032 Taquari; Ta011 Triunfo; Ta006 General Câmara. A mutagênese foi avaliada pelo ensaio Salmonella/microssoma, método de microssuspensão, com linhagens que detectam erro no quadro de leitura (TA98; TA97a) e substituição de pares de bases do DNA (TA100), ausência e presença de ativação metabólica (S9). Do sedimento, os compostos orgânicos (moderadamente polares) foram extraídos por ultrassom, concentrados em rotavapor (40°C) e acondicionados a -20°C. As amostras de água foram submetidas à extração para compostos orgânicos em resinas XAD4, pH natural e ácido, com eluição em metanol/diclorometano (compostos moderadamente polares/apolares) e metanol/etiloacetato (compostos polares), respectivamente, e os eluatos concentrados em rotavapor. Resultados: No sedimento, a mutagênese foi expressiva em TA100-S9, observada no ponto Ta032, (1987±285,4 rev/g) e TA97a+S9 nos pontos Ta063 e Ta011 (25±12,9 rev/g e 16±6,2 rev/g respectivamente). Para a água, resultados significativos foram encontrados no ponto Ta063 647,1±81,8 rev/L (neutra) e 1065,6±27,2 rev/L (ácida); e Ta011 617,6±65 rev/L (neutra) e 566±66 rev/L (ácida). Conclusões: Os valores dos metais e HPAs foram baixos, não explicando a presença da mutagênese observada em sedimentos. Também não foram encontrados nitrocompostos quando utilizadas as linhagens sensíveis. Esta pequena contribuição dos grupos químicos analisados para explicar a potência mutagênica gerou preocupação quanto a possível mistura complexa de poluentes presentes nos locais de captação de água potável. Assim, a continuidade do diagnóstico nestas áreas permitirá conclusões sobre a influência da qualidade do manancial na pureza da água distribuída para a população. Apoio PIBIC-CNPq/FEPAM; CAPES; CNPq 308272/2015-3.

eP3126

Testagem preditiva para doenças neurogenéticas: um fluxograma do perfil de quem segue com o exame

Rhaná Carolina Santos; Greice Toscani Chini; Karina Carvalho Donis; Laura Bannach Jardim
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: Testes pré-sintomáticos (TP) detectam a presença de genótipos que causarão no portador uma doença no futuro. Não há prevenção na maioria dos casos e poucos sujeitos os solicitam. Objetivos: Descrever o perfil dos sujeitos que buscaram o TP nos últimos 12 meses em nosso serviço e compará-los com os atendidos entre 1999-2009[1], e 2010-2012[2]. Métodos: Pessoas em risco de 50% para uma mutação conhecida e que buscaram TP em ambulatório específico em 2018 foram estudadas. O TP foi realizado conforme já descrito [2]. Número de consultas, doença em risco e dados demográficos registrados eletronicamente foram revisados. Resultados: 53 pessoas (36 mulheres, 69%) iniciaram TP em 2018: 37 estavam em risco para a ataxia espinocerebelar tipo 3 (SCA3) (71%); 7, para Doença de Huntington (13%); 2, para Distrofinopatia; 2, para Charcot-Marie Tooth tipo 1A; e uma pessoa, para SCA1, SCA2, SCA6, SCA7 e para heterozigose de Ataxia Telangectasia. A idade média foi de 35.5±12.5 anos; 45% das pessoas eram casadas, 58% tinham filhos e 73% tinham escolaridade além de oito anos. Treze (24%) apresentaram sintomatologia psiquiátrica de depressão e/ou ansiedade ao longo dos atendimentos realizados; 6 estavam fazendo uso de psicofármacos. Após as sessões de AG, 25/53 indivíduos compareceram às sessões de acompanhamento psicológico e 21/53 (40%) optaram por realizar o exame. Discussão: O número de pessoas que buscaram TPs estabilizou-se a partir de 2010. Foi de 184 entre 1999-2009 (18/ano) [1], 159 (79/ano) entre 2010-2012 [2] e 53 em 2018 (53/ano). A proporção dos que realizaram o TP variou entre 40 e 54% no intervalo, sugerindo que o AG e o acompanhamento psicológico ajudam os sujeitos a tomarem sua decisão de forma mais refletida. O predomínio de mulheres, a faixa etária, a escolaridade elevada e a existência de filhos permanecem estáveis. Manifestações depressivas parecem ter sido mais detectadas agora - 24% em 2018 versus 10% até 2009 -, o que merece melhor averiguação. As motivações para a realização do TP são variadas e devem ser analisadas de forma individual. Sendo o resultado do TP, informação sigilosa não é possível divulgar dados referentes à prevalência das doenças nesta amostra. Follow-ups a longo prazo permitirá medir o impacto do TP na qualidade de vida dos envolvidos. Ref: [1] Rodrigues et al 2011, PMID: 21717286; [2] Schuler-Faccini et al 2014, PMID 24764760

eP3142

Mutographs of cancer: descobrindo as causas do câncer através das mutações de diferentes ambientes e hábitos

Taiana Haag; Johanna Henriques Nehm; Mariana Rodrigues Botton; Francine Hehn de Oliveira; Alessandro Bersch Osvaldt; Daniel de Carvalho Damin; Brasil Silva Neto; Ismael Maguilnik; Grupo Mutographs - Porto Alegre; Patricia Ashton-Prolla
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: Mutographs of cancer é uma iniciativa internacional liderada pelo Wellcome Sanger Institute e o International Agency for