

variabilidade na idade de início (ii) da doença; talvez 35-40% da variação sejam devidos a fatores ambientais. Cafeína e a nicotina, já associadas à neuroproteção na doença de Parkinson, por exemplo, jamais foram estudadas na SCA3/MJD

Objetivos: avaliar se os consumos de tabaco e cafeína impactam na ii da SCA3/MJD e se se associam com variantes nos genes de proteínas de sinalização ou metabolização dessas substâncias. Metodologia: portadores sintomáticos de SCA3/MJD com medidas de CAGexp serão recrutados da coorte SCA3/MJD do Rio Grande do Sul (n=463). Convite, TCLE e entrevista serão aplicados por telefone. Os participantes responderão a um questionário padronizado sobre sua ii e quantidades de consumo de nicotina e cafeína (versão adaptada de Altmann et al., 2018). A diferença entre a ii real e a ii prevista para o CAGexp - ii residual (iir) - será comparada entre consumidores e não consumidores. Correlações entre iir e consumo de cafeína e de nicotina serão também averiguadas. Quando as condições sanitárias permitirem, SNPs serão determinados nos genes ABCB1, MAOB, CYP1A1, CYP1B1 e NOS1 (Taqman®, Applied Biosystems): comparações entre as iir dos diferentes subgrupos genótipo+consumo serão realizadas. A distribuição das variáveis determinará os testes estatísticos; o p será < 0,05. Resultados esperados: até o momento, 80 participantes foram entrevistados, n insuficiente para uma análise de interim. Nossa hipótese é a de que a cafeína e a nicotina sejam associadas a um adiamento da ii por neuroproteção direta ou dependente dos genótipos nas vias de sinalização ou de metabolização envolvidas.

3128

### **DOENÇA DE HUNTINGTON: VARIANTE NO GENE DO SISTEMA DE REPARO DO DNA COMO POSSÍVEL MODIFICADOR DA IDADE DE INÍCIO**

AMANDA DE SOUZA; RAFAELLA MERGENER ; RAPHAEL MACHADO DE CASTILHOS; LAURA BANNACH JARDIM; MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA  
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

A doença de Huntington (DH) é um distúrbio neurodegenerativo raro de início tardio, de herança autossômica dominante, cujos sintomas incluem perda da coordenação motora, alterações psiquiátricas e demência progressiva. A DH é causada por uma expansão do trinucleotídeo CAG no éxon 1 do gene HTT, o qual codifica a proteína huntingtina, altamente expressa no cérebro. O número de repetições CAG está inversamente correlacionado com a idade de início da doença e penetrância completa da doença ocorre quando os indivíduos apresentam 41 ou mais repetições CAG. Entretanto, somente o número de repetições CAG não explica completamente o início dos sintomas. Dentre os fatores que podem influenciar a idade de início da doença, a variante rs3512, localizada no gene FAN1, foi associada com um atraso de 1,2 a 1,5 anos da idade de início da doença do esperado conforme o tamanho da expansão CAG em uma coorte europeia. O objetivo desse trabalho foi identificar a distribuição da variante rs3512 em pacientes com DH, comparando com uma amostra de controles locais, e avaliar a possível influência na idade de início desses pacientes. O grupo de pacientes foi composto por 120 indivíduos com HD e o grupo controle por 50 indivíduos sem sintomas da doença. O DNA foi extraído a partir de sangue periférico conforme protocolos padrões com uso de kits comerciais. A genotipagem da variante foi realizada por ensaio qualitativo pela reação em cadeia da polimerase em tempo real utilizando o sistema TaqMan. As frequências alélicas e genotípicas foram estabelecidas pelo programa PASW Statistics 18, através dos testes t de Student e qui-quadrado, respectivamente. A partir das análises laboratoriais, a frequência do alelo C foi estabelecida em 0,204 e em 0,796 para o alelo G no grupo de pacientes. A distribuição das frequências genotípicas foram 0,050 para C/C, 0,642 para C/G e 0,308 para G/G. Os resultados obtidos até o momento não indicam diferenças significativas entre pacientes com DH e o grupo controle, mas os mesmos estão sendo associados à idade de início dos pacientes. E a frequência do alelo C (0,204) determinada neste estudo, quando comparado bancos de dados internacionais, encontra-se dentro do esperado, baseado em nossa composição populacional. E, como foi descrito um atraso nas manifestações dos sintomas em pacientes com HD portadores do alelo C, estamos avaliando se essa associação está também presente na nossa população.

## **GINECOLOGIA E OBSTETRÍCIA**

2665

### **ANÁLISE DOS INDICADORES DE SEGURANÇA E QUALIDADE DA ASSISTÊNCIA OBSTÉTRICA NO HCPA NO ANO DE 2019 – EXPERIÊNCIA DA SUBCOMISSÃO DE SEGURANÇA E QUALIDADE DO SERVIÇO DE GINECOLOGIA E OBSTETRÍCIA**

ANA LUCIA LETTI MULLER; TERESINHA ZANELLA; LIANE UNCHALO MACHADO; MARCIA SIMONE DE ARAUJO MACHADO; JAQUELINE BIANCHINI CONSOLI; JANETE VETTORAZZI; MARIA LUCIA ROCHA OPPERMANN; HELGA GEREMIAS GOUVEIA  
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

**INTRODUÇÃO:** As preocupações com a segurança das pacientes na assistência médica e a qualidade do atendimento prestado seguem tomando proporções relevantes para acreditação dos serviços médicos internacionalmente. Através da análise anual dos indicadores de assistência perinatal são planejados investimentos e realizadas ações preventivas. São eles: Índice de Desfechos Adversos (IDA), Escore Ponderado de Efeitos Adversos (EPEA) e Índice de Gravidade (IG). Os desfechos obstétricos utilizados são: morte materna, morte intraparto e/ou neonatal de recém-nascidos > 2500 g, ruptura uterina, admissão materna em CTI, tocotraumatismo, readmissão no CO/sala de parto, admissão de recém-nascidos na UTINeo > 2500 g e > 24 horas, APGAR < 7 no 5º minuto, hemotransfusão materna e laceração perineal de 3º- 4º graus.

**OBJETIVOS:** Calcular anualmente os indicadores locais de assistência perinatal e comparar com as metas internacionais definidas pela Joint Commission International (JCI), a fim de analisar causas-raízes dos eventos-sentinelas, planejar e executar ações de melhoria e evitar novos acontecimentos a partir de sua implementação.