

2171

**MICRORNAS COMO BIOMARCADORES NO CARCINOMA PAPILÍFERO DE TIREOIDE: ASSOCIAÇÕES COM CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E ONCOLÓGICAS**ANA PAULA PALAURO GOULARTE; VICENTE RODRIGUES MARCZYK; TAÍS SILVEIRA ASSMANN; RAFAEL SELBACH SCHEFFEL; LUCIELI CEOLIN; ANA LUIZA MAIA  
UFRGS - Universidade Federal do Rio Grande do Sul

**Introdução:** O carcinoma papilar de tireoide (CPT) é a neoplasia endócrina mais comum. Apesar do bom prognóstico, 10-15% dos casos de CPT apresentam um comportamento mais agressivo, com recidivas locais e/ou metástase à distância, requerendo intervenção cirúrgica diferenciada e o uso de terapias adjuvantes. Estudos recentes têm mostrado que os microRNAs (miRNAs) desempenham um papel fundamental na patogênese do câncer; no entanto, os resultados ainda são inconclusivos. Portanto, a identificação de miRNAs envolvidos no CPT pode contribuir na predição da evolução e desfecho da doença.

**Objetivos:** Avaliar a expressão dos miRNAs miR-21-3p e miR-146b-5p em amostras de tecido tireoidiano de pacientes com CPT e de tecido tireoidiano saudável adjacente.

**Metodologia:** As expressões dos miRNAs foram analisadas em 36 amostras (incluindo 30 amostras de CPT e 6 pares de tecido tireoidiano saudável) utilizando a técnica de RT-qPCR. As análises de bioinformática foram realizadas utilizando o miRWalk 3.0 e o PathDIP.

**Resultados:** A expressão do miR-21-3p foi diminuída em CPT clássico comparado com CPT variante folicular [0,66(0,34-1,27)vs.2,15(0,70-4,36),P=0,016]. Além disso, a expressão deste miRNA foi maior em pacientes com resposta excelente ao tratamento comparado com aqueles com resposta incompleta [2,15(0,72-4,36)vs.0,47 (0,17-1,02),P=0,015]. De forma similar, miR-21-3p também foi mais expresso em pacientes com ausência de invasão extratireoidiana [0,96(0,61-2,54)vs.0,34(0,20--),P=0,045], e menores tamanhos tumorais [0,99(0,65-2,65)vs.0,34(0,26-0,57),P=0,006], sugerindo que esse miRNA pode ter papel importante para o prognóstico do CPT. A expressão do miR-146b-5p foi aumentada no tecido tumoral comparado com o tecido tireoidiano saudável [3,00(0,57-9,05)vs.0,07(0,03-0,14),P=0,003], não observamos associação desse miR com características clínicas ou oncológicas da doença. Análises de bioinformática indicam que o miR-21-3p e o miR-146b-5p regulam vários genes que participam de diversas vias relacionadas ao câncer, incluindo MAPK, PI3K-Akt, Wnt, Ras e vias de sinalização de mTOR.

**Conclusões:** Demonstramos um possível envolvimento do miR-21-3p e miR-146b-5p na patogênese do CPT, uma vez que o miR-21-3p está diminuído em pacientes com piores desfechos clínicos e o miR-146b-5p está aumentado no tecido tireoidiano de indivíduos com CPT. Além disso, esses miRNAs regulam genes diferentes em uma mesma via metabólica, demonstrando um possível efeito sinérgico dessas moléculas.

2179

**DIAGNÓSTICO MOLECULAR DAS NEUROPATIAS HEREDITÁRIAS: CHARCOT-MARIE-TOOTH E NEUROPATIA HEREDITÁRIA COM SUSCETIBILIDADE À PARALISIA POR PRESSÃO**CAROLINA SERPA BRASIL; JANICE PACHECO DIAS PADILHA ; ALICE MARIA LUDERITZ HOEFEL; PABLO BREA WINCKLER; KARINA CARVALHO DONIS; JONAS ALEX MORALES SAUTE; ANA CAROLINA BRUSIUS FACCHIN  
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

**Introdução:** As neuropatias hereditárias, em especial a doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT), são um grupo de doenças com grande heterogeneidade genética. O rendimento diagnóstico de estudos genéticos para CMT é pouco conhecido. **Objetivo:** O objetivo do presente trabalho foi avaliar o rendimento de estratégia sequencial de diagnóstico molecular para casos com suspeita de formas desmielinizantes de CMT (CMTde) ou Neuropatia Hereditária com Suscetibilidade à Paralisia por Pressão (HNPP) e de painel de genes por sequenciamento de nova geração (NGS) para casos com suspeita de formas axonais de CMT (CMTax). Além disso, visamos gerar dados epidemiológicos, bem como caracterização clínica e neurofisiológica. **Métodos:** Foi realizado um estudo transversal em centro único, entre setembro de 2010 e agosto de 2019 no ambulatório de Genética Neuromuscular do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. **Resultados:** Foram avaliados 94 pacientes (55 famílias) com suspeita de CMT. O rendimento da estratégia combinada de Multiplex-Ligation-dependent-Probe-Amplification (MLPA) dos genes PMP22/GJB1/MPZ e de sequenciamento Sanger dos genes PMP22, GJB1 e MPZ foi de 63,6% (28/44) para casos-índice com CMTde. Cinco dos 11 casos-índice (45,4%) com suspeita de CMTax tiveram pelo menos um diagnóstico possível, utilizando painel de NGS. **Conclusão:** As estratégias sequenciais de diagnóstico molecular com MLPA e sequenciamento Sanger direcionado para CMTde apresentaram alto rendimento diagnóstico, e quase metade das famílias com CMTax tiveram pelo menos um diagnóstico possível com um painel de NGS abrangente. Os subtipos mais frequentes de CMT no sul do Brasil são CMT1A e CMTX1. Nossos resultados trouxeram benefícios propiciando diagnóstico e adequado aconselhamento genético.

2227

**EIXO ZEB1-MICRORNAS E METÁSTASES: UMA ANÁLISE IN SILICO EM MEDULOBLASTOMA**LÍVIA FRATINI DUTRA; KENDI NISHINO MIYAMOTO; LAURO JOSÉ GREGIANIN; CAROLINE BRUNETTO DE FARIAS; MARIANE DA CUNHA JAEGER; RAFAEL ROESLER  
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Meduloblastoma (MB) é o tumor maligno do Sistema Nervoso Central que mais acomete crianças. O pior prognóstico para os pacientes diagnosticados está vinculado à presença de metástases. Além disso, pacientes de MB que recidivam