

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Introdução: O crescente volume de dados genômicos sobre variabilidade genética humana obtidos a partir das tecnologias de sequenciamento de nova geração têm fornecido avanços nos estudos sobre ancestralidade, diversidade genética e melhor entendimento sobre doenças genéticas. Nesse contexto, iniciativas para o acesso desses dados a partir de bancos públicos como gnomAD e ABraOM foram criadas. Contudo, o acesso rápido e facilitado aos dados em diferentes bancos é necessário no auxílio de pesquisas e investigações em âmbito clínico. **Objetivo:** Viabilizar soluções tecnológicas para a recuperação facilitada e visualização gráfica de informações sobre variantes genéticas populacionais presentes em dois bancos de dados acessíveis através de um navegador, possibilitando análises preliminares das pesquisas feitas nestes bancos através das ferramentas fornecidas. **Metodologia:** As duas ferramentas, pynoma e pyABraOM, foram concebidas no formato de Application Programming Interface (API), fornecendo funções para a comunicação com os bancos de dados de interesse. Ambas foram escritas em Python e oferecidas através de um pacote instalável hospedado no GitHub do Núcleo de Bioinformática do HCPA. Funções escritas em R para a geração de visualizações gráficas também foram integradas às funcionalidades das APIs. As funções de busca por variantes podem ser feitas através da busca em genes, busca em regiões genômicas e, particularmente no pynoma, busca em transcritos. Além disso, a busca por variantes específicas com informações populacionais mais detalhadas também é possível. **Resultados:** O resultado das requisições é oferecido em uma tabela para hg19 e hg38. Os dados recuperados compreendem frequência populacional; número de homocigotos e heterocigotos; nomenclatura de variantes; anotação da predição in silico; identificador de variante; origem do estudo (exoma/genoma); e registros clínicos previamente descritos associados às variantes (pynoma). As visualizações gráficas fornecem um resumo dos dados recuperados, permitindo sua sumarização. **Conclusões:** As APIs pynoma e pyABraOM fornecem acesso facilitado para variantes genéticas e informações genômicas, incentivando o reconhecimento de variantes populacionais em diferentes bancos e implementação das informações na pesquisa e clínica. Como continuidade, a centralização das informações de ambas APIs em uma única está sendo implementada para facilitar integração entre consultas na base de dados gnomAD e ABraOM.

1726

FRAGILIDADES EM RESUMOS SUBMETIDOS EM UM EVENTO CIENTÍFICO

CATEGORIA DO TRABALHO: PRÁTICAS INSTITUCIONAIS INOVADORAS

Yasmin Lorenz da Rosa, Renata de Araujo Meirelles Leite, Fernanda Guarilha Boni, Taline Bavaresco, Helga G Gouveia, Isabel Cristina Echer

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

INTRODUÇÃO: A submissão de trabalhos em eventos científicos oportuniza a divulgação de produções acadêmicas e clínicas e possibilita dar visibilidade das áreas de interesse dos pesquisadores¹. Para a elaboração e submissão de resumos de qualidade torna-se necessário que o tema seja relevante para a comunidade científica, que atenda as questões metodológicas e éticas, seja redigido de forma clara, concisa e adequada às normas do evento. **OBJETIVO:** Apresentar as principais fragilidades identificadas em resumos submetidos em um evento científico. **METODOLOGIA EMPREGADA:** Trata-se do relato de uma ação desenvolvida durante avaliação de resumos submetidos a um evento científico no sul do Brasil. Participaram 8 enfermeiros, 28 alunos da pós graduação em enfermagem com mestrado ou doutorado e quatro professores universitários. A ação foi realizada no período de março a julho de 2021. Cada trabalho foi examinado às cegas, individualmente por duas pessoas e posteriormente discutido com a dupla e um professor. Os resumos destaques e os com fragilidades foram discutidos em sala de aula com todos os participantes. Os critérios de avaliação incluíram a adequação às normas com variáveis nominais (sim/não) e a qualidade textual por variáveis ordinais (adequado, parcialmente adequado e inadequado). **OBSERVAÇÕES DA EXPERIÊNCIA NA INSTITUIÇÃO:** Foram submetidos 368 resumos dos quais 19 estavam duplicados, resultando em 349 trabalhos válidos, dos quais 207 (59%) foram aprovados. Quanto às normas se identificou que houve inadequações relacionadas a número de caracteres (11%), estrutura (10%), número de descritores (28%) e referências (7%). As principais fragilidades do texto incluíram: relevância do tema (22%) irrelevante/parcialmente relevante, adequação da linguagem (33%) parcialmente clara e com limitações/inapropriada ou deficiente, adequação metodológica (43%) parcialmente

adequado/inadequado, apresentação dos resultados de forma concisa e de acordo com objetivos (41%) parcialmente adequado/inadequado, implicações teórico práticas (44%) expressa parcialmente/não expressa. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** Os resultados evidenciam a necessidade de interpretação das normas de elaboração e avaliação dos resumos antes da submissão. Identificar e divulgar as principais fragilidades dos resumos possibilita a discussão e reflexão pela comunidade acadêmica visando o desenvolvimento de estratégias para qualificá-los e divulgação em evento científico.

1737

ANÁLISE DA FALA EM INDIVÍDUOS COM RISCO DE DOENÇA DE HUNTINGTON: DADOS PRELIMINARES

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Lorenzo Casagrande Reggiani, Bruna Graciele Souza Alós, Angelo Croda Chies, Maria Luiza Saraiva Pereira, Karina Carvalho Donis, Laura Bannach Jardim, Maira Rozenfeld Olchik, Raphael Machado de Castilhos

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

Introdução: A doença de Huntington (DH) é uma condição neurodegenerativa autossômica dominante. Os distúrbios da fala são muito frequentes ao longo do curso da doença, e a análise da fala pode fornecer subsídios para seu uso como biomarcador de progressão, mesmo em estágios pré-sintomáticos. **Objetivos:** Comparar variáveis da fala por meio de análise acústica e perceptiva auditiva entre indivíduos com risco de 50% de serem portadores e indivíduos sintomáticos. **Métodos:** Estudo caso-controle, aprovado pelo CEP-HCPA sob o número 2019-0648. Foram incluídos indivíduos com DH oriundos do ambulatório de Neurogenética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, com menos de 5 anos de doença, e indivíduos em risco de desenvolver a doença identificados pelos heredogramas. Foram excluídos indivíduos (com DH ou em risco) que apresentassem alguma outra doença neurológica e/ou alteração no aparelho fonador que pudesse interferir com a produção da fala. Para a avaliação da fala, foram realizadas tarefas que avaliaram as bases motoras: fonação (vogal sustentada); respiração (vogal sustentada) e articulação (diadococinesia /pa-ta-ka/). Três avaliadores classificaram a fala em normal, disartria leve, moderada ou grave. **Resultados:** Participaram do estudo 3 indivíduos sintomáticos, sendo todos do sexo feminino com idade mediana de 52 anos e 9 sujeitos em risco, sendo 66,7% do sexo feminino e idade mediana (IIQ) de 47 (28-49,5). Com relação à análise perceptiva auditiva, todos os indivíduos sintomáticos com DH apresentaram disartria moderada, sendo que os em risco 33,3% não apresentaram alteração de fala e 66,6% apresentaram disartria leve. Com relação a análise acústica, foram encontradas diferenças entre indivíduos sintomáticos e em risco nas bases motoras fonação (Frequência Fundamental média 222,01 para os sintomáticos e 189,17 para os em risco, respiração (Tempo Máximo de Fonação (TMF) 2,45 para os sintomáticos e 15,08 para os em risco) e articulação (sílabas por segundo: 21 para os sintomáticos e 52 para os em risco; e o tempo de elocução de 5,28 para os sintomáticos e 11,75 para os em risco). **Conclusão:** Mesmo com pouco tempo de doença, todos os indivíduos sintomáticos com DH tinham disartria moderada. Além disso, as análises acústicas das bases motoras fonação, respiração e articulação foram capazes de diferenciar indivíduos sintomáticos dos em risco, sugerindo que essa avaliação possa ser útil em estudos que avaliem a fala como biomarcador na DH.

1787

ACURÁCIA DA ULTRASSONOGRAFIA COM DOPPLER DE ARTÉRIAS UTERINAS PARA A DEFINIÇÃO DO ESTÁGIO PUBERAL EM MENINAS

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Amanda Veiga Cheuiche, Letícia Guimarães da Silveira, Iara Regina Siqueira Lucena, Marcia Puñales, Fabiola Costenaro, Cristiane Kopacek, Sandra Pinho Silveiro, Leila Pedroso de Paula

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Introdução: A ultrassonografia (US) pélvica com doppler oferece a medição do índice de pulsatilidade (IP), que reflete o fluxo sanguíneo da impedância no vaso, e estima-se que seja um parâmetro definidor do estágio puberal. **Objetivo:** Avaliar o IP e as medidas por US do útero e