

cariótipo por bandas GTG de todas as pacientes foi realizado no Laboratório de Citogenética do Serviço. Este trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Instituição (Número do CAAE: 69178217.7.0000.5345). Resultados: a amostra foi composta por 104 pacientes, sendo que suas idades na primeira avaliação variaram de 15 a 46 anos (média de 22,8 anos). As ACs foram observadas em 49 pacientes (47,1%). As principais alterações foram as constituições cromossômicas associadas à síndrome de Turner (ST) (n=29 - 59,2%), em especial a 45,X (n=14 - 28,6%), e a 46,XY (n=19 - 38,8%). Três pacientes (6,1%) apresentavam uma deleção do braço longo do cromossomo X [del(Xq)]. Conclusões: ACs são frequentes entre pacientes com AP, sendo que as principais alterações observadas constituem-se naquelas associadas à ST e à constituição cromossômica 46,XY. Chama atenção que as pacientes com del(Xq) possuíam como única característica clínica a AP (elas não apresentavam, por exemplo, estigmas da ST). Além disso, pacientes com constituição cromossômica 46,XY frequentemente necessitam de gonadectomia profilática, devido ao risco de malignização. Isto tudo justifica a realização do cariótipo entre as pacientes com AP.

## 2312

### **AVALIAÇÃO DO PERFIL DE PACIENTES EM TRATAMENTO PARA ERITEMA NODOSO HANSÊNICO COM TALIDOMIDA E AVALIAÇÃO DE POLIMORFISMOS EM GENES QUE CODIFICAM TNF- $\alpha$ , IL-1 $\beta$ E IL-6**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Miriã Ferrão Maciel Fiuza, Clara Giffoni Soares de Freitas, Perpétua do Socorro Silva Costa, Thayne Woycinc Kowalski, Renan Rangel Bonamigo, Rodrigo Vetoratto, Leticia Maria Eidt, Paulo Cezar de Moraes, Sídia Maria Callegari-jacques, Stela Maris de Jesus Castro, Fernanda Sales Luiz Vianna  
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE  
UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE

Introdução: O Eritema Nodoso Hansênico (ENH) ocorre por uma resposta imune exacerbada do hospedeiro ao *Mycobacterium leprae*, agente causador da hanseníase. Caracteriza-se por aumento na produção de citocinas pró-inflamatórias como o Fator de Necrose Tumoral alfa (TNF- $\alpha$ ), Interleucina (IL)-6, IL-1 $\beta$  e Interferon gama (INF- $\gamma$ ), com presença de nódulos eritematosos subcutâneos dolorosos que podem ulcerar. Objetivos: Descrever o perfil clínico e epidemiológico dos pacientes com ENH tratados com talidomida e investigar a associação de polimorfismos nos genes que codificam TNF- $\alpha$ , IL-1 $\beta$  e IL-6 e resposta ao tratamento do ENH com talidomida. Métodos: A amostra é composta de 122 pacientes com ENH de três estados do Brasil: RS, CE e MA. Foram incluídos pacientes com 18 a 85 anos, tratados com talidomida e com seguimento de pelo menos três meses. O modelo das equações de estimação generalizadas (GEE) será utilizado para avaliar o efeito dos polimorfismos na variação de dose do medicamento. Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do HCPA sob CAAE: 24482719.3.0000.5327. Resultados: Nesta amostra, 74% (n=90/122) eram homens e 88% (n=107/122) foram classificados com ENH crônico. Cerca de 75% (n=90/122) dos pacientes apresentaram hanseníase virchowiana, 48% estavam em tratamento concomitante para hanseníase e ENH. A dose média de talidomida utilizada para tratamento de ENH foi de 168mg/dia. Os efeitos adversos mais comuns foram os gastrointestinais (20%), com presença de diarreia ou constipação. As frequências dos genótipos dos polimorfismos avaliados foram as seguintes: IL-1 $\beta$ /rs1143627 (GG=24% GA=48% e AA=28%), IL-1 $\beta$ /rs16944 (AA=31% AG=48% GG=21%), IL-6/rs1800795 (CC=4%, CG=20% e GG=76%), IL-6/rs2069840 (CC=41% CG=48% e GG=11%), TNF- $\alpha$ /rs1800629 (GG=1%, GA=18% e AA=81%) e TNF- $\alpha$ /rs1700724 (CC=77%, CT=16% e TT=7%). As comparações entre o perfil de resposta ao tratamento e as variantes ainda estão em análise. Conclusões: A predominância de pacientes masculinos está de acordo com a literatura, que relata mais homens diagnosticados com hanseníase e ENH do que mulheres. Todos os efeitos adversos podem ser associados ao uso de talidomida, visto que são causas conhecidas de descontinuação de uso do medicamento. A caracterização do perfil farmacogenético de resposta ao tratamento de ENH será realizada para investigar a associação dos polimorfismos em TNF- $\alpha$ , IL-1 $\beta$  e IL-6 e resposta ao tratamento com talidomida.