



**REENCONTROS
NOVOS ESPAÇOS
OPORTUNIDADES**

XXXIV SIC Salão Iniciação Científica

**26 - 30
SETEMBRO
CAMPUS CENTRO**

Evento	Salão UFRGS 2022: SIC - XXXIV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2022
Local	Campus Centro - UFRGS
Título	Correlação genótipo-fenótipo das alterações cognitivas e comportamentais em pacientes com distrofia muscular de Duchenne e Becker
Autor	BRUNA FARIA ROSA
Orientador	JONAS ALEX MORALES SAUTE

CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO DAS ALTERAÇÕES COGNITIVAS E COMPORTAMENTAIS EM PACIENTES COM DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE E BECKER

Autores: Fabrício Maciel Soares, Gabriela Marchisio Giordani, Daniele Lima Rocha, Bruna Faria Rosa, Jonas Gomes Dieter, Ana Carolina Brusius Facchin, Greice Toscani Chini, Silvia Cristina Marceliano Hallberg, Michele Michelin Becker, Jonas Alex Morales Saute.

JUSTIFICATIVA: As distrofias musculares de Duchenne e Becker (DMD/BMD) são causadas por variantes patogênicas em *DMD*, gene codificante da distrofina, sendo caracterizadas por fraqueza muscular progressiva. Entretanto, sintomas não-motores como deficiência intelectual e alterações comportamentais são relatados desde suas primeiras descrições. São conhecidas 7 isoformas da distrofina e estudos recentes associam o acometimento das isoformas cerebrais Dp140 e Dp71 com o desenvolvimento de deficiência intelectual. **OBJETIVOS:** Avaliar o perfil cognitivo e comportamental dos pacientes com DMD/BMD e associar as alterações encontradas com o local da mutação no gene *DMD*. **MÉTODOS:** Estudo transversal com amostra de conveniência em que todos pacientes acompanhados no Serviço de Genética Médica do HCPA com diagnóstico molecular de DMD/BMD com ≥ 04 anos foram recrutados. Foram excluídos aqueles com outros diagnósticos que causem alterações cognitivas. Os pacientes foram avaliados quanto a presença de Transtorno do Espectro Autista (TEA), Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) e Transtorno Obsessivo Compulsivo (TOC) utilizando escalas específicas aplicadas por videochamada. **RESULTADOS:** Foram entrevistados 23 pacientes (21/23, 91,3% com DMD) e seus responsáveis. A mediana de idade foi de 13 anos (IQR=8-17). Todos os pacientes foram elegíveis para avaliação pela *Childhood Autism Rating Scale* (CARS), dos quais 7/23 (30,4%) apresentaram diagnóstico de TEA; 7/17 (41,2%) e 3/15 (20%) apresentaram pontuações compatíveis com diagnóstico de TDAH e TOC, respectivamente. Os escores da CARS foram maiores entre pacientes com variantes que afetam as isoformas cerebrais quando comparados aos demais pacientes ($p=0.026$), sendo que a diferença ocorreu entre pacientes com alteração das duas isoformas Dp140 e Dp71 em comparação com pacientes em que essas isoformas não eram afetadas ($p=0.041$). Não houve associação entre a localização da variante patogênica com os escores de TDAH e TOC.