



Evento	Salão UFRGS 2019: FEIRA DE INOVAÇÃO TECNOLÓGICA DA UFRGS - FINOVA
Ano	2019
Local	Campus do Vale - UFRGS
Título	Identificação de heterozigotos para Erros Inatos do Metabolismo associados à morte súbita: investigação da prevalência de mutações em doadores de sangue voluntários no Hospital de Clínicas de Porto Alegre
Autor	MARIANA LIMA SCORTEGAGNA
Orientador	IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ

RESUMO

TÍTULO DO PROJETO: Identificação de heterozigotos para Erros Inatos do Metabolismo associados à morte súbita: investigação da prevalência de mutações em doadores de sangue voluntários no Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Aluna: Mariana Lima Scortegagna

Orientadora: Ida Vanessa Doederlein Schwartz

RESUMO DAS ATIVIDADES DESENVOLVIDAS PELO BOLSISTA

No vigente período da bolsa, participei da coleta de dados no Banco de Sangue do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), aplicando o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e uma pequena entrevista com os voluntários que assinaram o TCLE. Após a análise bioquímica e molecular, foi realizada a análise de dados, e a partir dos resultados, foi elaborado um resumo o qual será apresentado na 39ª Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre 2019 (ANEXO I).

Trabalhei na atualização das informações dos pacientes que são atendidos no Serviço de Genética Médica, realizando levantamento de dados. Além disso, conforme previsto no termo da bolsa, participei das reuniões de seminários, discussão de casos e do ambulatório de erros inatos do metabolismo do HCPA.

Carnitine palmitoyltransferase II deficiency: prevalence of the mutation c.338C>T (CPTII) in a healthy population of Rio Grande do Sul, Brazil

Scortegagna ML1, Randon DN2,3, de Bitencourt FH4, Sperb-Ludwig F2,3, Monteiro VCL3, Becker APP1, Vianna FSL2,5, Schwartz IVD2,3,6

1. Faculdade de Medicina, UFRGS.
2. Laboratório BRAIN, Centro de Pesquisa Experimental, HCPA.
3. Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, UFRGS.
4. Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia de Genética Médica Populacional (INAGEMP), HCPA.
5. Laboratório de Pesquisa em Bioética e Ética na Ciência (LAPEBEC), HCPA.
6. Programa de Pós-Graduação em Medicina: Ciências Médicas.

Introduction: Carnitine palmitoyltransferase II deficiency (CPTIID) is one of the most prevalent fatty acid oxidation disorders (FAOD). It is caused by mutations in CPTII gene, being c.338C>T the most common one. Since FAOD are not included in the Brazilian neonatal screening program, population-based studies of mutations prevalence are essential to early diagnosis, treatment and neonatal screening considerations.

Objectives: To assess the frequency of c.338C>T (CPTII) in a healthy population from Rio Grande do Sul (RS)/ Brazil and to estimate the prevalence of CPTIID in the state.

Methods: A thousand blood donors from Hospital de Clínicas de Porto Alegre Blood Center were included. DNA was extracted from blood samples in EDTA using commercial kit followed by real-time PCR through Taqman genotyping system. Allele and genotypic frequencies were calculated considering Hardy-Weinberg Equilibrium.

Results: c.338C>T was detected in heterozygosis in one subject, resulting in a carrier and allele frequency of 1:1,000 and 0.0001 respectively. CPTIID prevalence due to c.338C>T was estimated at 1:4,000,000.

Conclusions: This is the first study assessing the frequency of c.338C>T mutation in a healthy population. The low frequency observed is thought to denote the rarity of this condition in the state. Brazil is one of the most heterogeneous populations and this study highlights the need for expansion of FAOD investigation in the country.