



**Universidade:  
presente!**

**UFRGS**  
PROPEAQ



**XXXI SIC**

21.25. OUTUBRO • CAMPUS DO VALE

<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2019: SIC - XXXI SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2019
<b>Local</b>	Campus do Vale - UFRGS
<b>Título</b>	IMPLICAÇÕES DO ESCORE DE RISCO POLIGÊNICO PARA DESEMPENHO EDUCACIONAL NO TRANSTORNO DE DÉFICIT DE ATENÇÃO E HIPERATIVIDADE
<b>Autor</b>	ROBSON DOS SANTOS SOARES
<b>Orientador</b>	DIEGO LUIZ ROVARIS

## IMPLICAÇÕES DO ESCORE DE RISCO POLIGÊNICO PARA DESEMPENHO EDUCACIONAL NO TRANSTORNO DE DÉFICIT DE ATENÇÃO E HIPERATIVIDADE

Robson dos Santos Soares e Diego Luiz Rovaris, Programa de Transtornos de Déficit de Atenção/Hiperatividade (ProDAH) do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

Pacientes com Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) apresentam desempenho escolar e acadêmico reduzido quando comparados com controles. Esses achados foram recentemente corroborados por estudos do *BrainSTORM Consortium*, do *Psychiatric Genomics Consortium* e do *International Multi-centre persistent ADHD CollaboraTion* que apontaram para uma correlação inversa entre a genética do alto desempenho escolar/acadêmico e a genética do TDAH. Além disso, também já foi demonstrada uma associação inversa entre escores de risco poligênico (PRS, do inglês *Polygenic Risk Scores*) para alto desempenho escolar/acadêmico e sintomas externalizantes em um estudo de seguimento de uma amostra de crianças da população geral. Dessa forma, o objetivo do presente trabalho é explorar o papel do PRS para desempenho educacional no TDAH, avaliando sua associação com o subtipo, gravidade, resposta ao tratamento e remissão dos sintomas ao longo de um seguimento de 13 anos. Uma amostra alvo de 417 pacientes com TDAH diagnosticados no Programa de Déficit de Atenção e Hiperatividade (PRODAH) do Hospital de Clínicas de Porto Alegre foi genotipada usando o *Infinium PsychArray-24 BeadChip* da Illumina®. A amostra de descoberta foi composta por 1.131.881 indivíduos incluídos em uma meta-análise de varredura genômica do *Social Science Genetic Association Consortium*. Os PRS foram calculados para cada indivíduo na amostra alvo, usando o software PRSice-2, a partir de dados genotipados e imputados. Uma lista de SNPs em comum nas amostras de descoberta e alvo foi submetida a um processo de *clumping* para determinar os SNPs independentes que compuseram os escores a partir de diferentes limiares de significância para inclusão de SNPs (5e-08, 5e-06, 0,05, 0,1, 0,2, 0,3, 0,4, 0,5, e 1). Análises preliminares de associação entre os escores e desfechos selecionados foram realizadas por regressão linear múltipla, ajustada pelos 10 primeiros componentes principais de ancestralidade, com o intuito de corrigir para potenciais vieses de estratificação populacional. Até o momento, nós validamos os escores calculados a partir do teste de suas associações com a variável de escolaridade na amostra alvo. Todos os escores testados apresentaram resultados significativos, sendo que o mais forte deles foi o com o ponto de corte de 5e-06 ( $P = 3,85e-4$ ;  $R^2 = 0,047$ ). As médias do PRS para esse ponto de corte foram -0,668 para ensino fundamental, -0,014 para ensino médio, 0,040 para ensino superior, e 0,507 para pós-graduação. Não detectamos associação entre os PRS testados e repetência escolar, suspensões e expulsões, bem como com problemas com autoridades. Também não detectamos associações significativas com as diferentes apresentações clínicas do TDAH. Esse trabalho continua em andamento e os próximos passos são recalculando os PRS após uma nova imputação nos dados genômicos a partir de um painel populacional de referência mais atualizado e testar associações dos escores com a gravidade do TDAH, comorbidades e desfechos relacionados com o seu curso clínico.