



<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2022: SIC - XXXIV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2022
<b>Local</b>	Campus Centro - UFRGS
<b>Título</b>	Miocinas como biomarcadores da atrofia muscular espinhal
<b>Autor</b>	JÚLIA KERSTING CHADANOWICZ
<b>Orientador</b>	JONAS ALEX MORALES SAUTE

**JUSTIFICATIVA:** A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença autossômica recessiva caracterizada por atrofia e fraqueza muscular progressivas. Avanços ocorreram com desenvolvimento de tratamentos modificadores da doença, porém, faltam dados sobre biomarcadores de gravidade, evolução e resposta às terapias.

**OBJETIVOS:** Caracterizar o potencial das miocinas (Miostatina, Folistatina, Irisina) como biomarcadores de gravidade e de progressão da AME.

**METODOLOGIA:** Estudo de centro único com duas fases, um estudo transversal caso-controle e uma coorte longitudinal com grupo casos. Amostra de conveniência, em que indivíduos com diagnóstico molecular de AME atendidos no HCPA e um grupo controle pareado por idade e sexo foram recrutados. Em ambos os grupos, foram dosados os níveis séricos das miocinas, e nos casos foram aplicadas escalas de gravidade de doença. Os instrumentos clínicos e os biomarcadores serão repetidos em 12 e 24 meses.

**RESULTADOS:** 54 participantes foram incluídos, 27 casos e 27 controles. Entre os casos, 11/27 (40,7%) têm AME tipo I, 10/27 (37%) tipo II e 6/27 (22,2%) tipo III. A média de idade foi 15 anos, e a média de idade de início dos sintomas, 10 meses. Duas cópias do gene *SMN2* estavam presentes em 13/27 (48,2%) dos casos, 14/27 (51,8%) tinham 3 cópias ou mais; 25/27 (92,6%) são cadeirantes e 12/27 (44,4%) fazem uso de suporte ventilatório. 11/27 (40,7%) dos casos estão em uso de terapias avançadas, destes 8/11 (72,7%) utilizam nusinersena e 3/11 (27,3%) onasemnogene abeparvovec. Coleta baseline concluída em dezembro/2021, e também coletadas amostras de 01 ano de seguimento de 9/27 casos. A dosagem das miocinas no *baseline* foi realizada por Luminex, entretanto o método não apresentou sensibilidade adequada, sendo optado por troca para *Enzyme-Linked Immunosorbent Assay* (ELISA).