



Evento	Salão UFRGS 2022: SIC - XXXIV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2022
Local	Campus Centro - UFRGS
Título	Aconselhamento genético e empoderamento nas mulheres portadoras de variantes patogênicas associadas a Distrofia Muscular de Duchenne e Becker
Autor	CESAR AUGUSTO WESCHENFELDER
Orientador	JONAS ALEX MORALES SAUTE

Justificativa: Nos últimos anos, com o advento do sequenciamento de nova geração e de terapias avançadas para a distrofia muscular de Duchenne (DMD), o acesso a testes genéticos para confirmação diagnóstica e detecção das mutações passíveis de tratamento foi ampliado no Brasil. Tais programas privilegiam os exames genéticos de meninos afetados ou em risco de DMD e de distrofia muscular de Becker (BMD), sendo infrequente a testagem de mulheres. **Objetivos:** avaliar o processo de aconselhamento genético e empoderamento de informações genéticas de mulheres em risco de serem portadoras de variantes que causam DMD/BMD no Brasil. **Métodos:** Realizamos estudo transversal, em que foi aplicado um questionário online por meio da plataforma Google Forms com a aplicação da escala de desfechos genômicos (GOS). Os principais critérios de inclusão foram ser mulher e estar em risco de ser portadora ou ser sabidamente portadora de variantes que causam DMD/BMD provenientes do Serviço de Genética Médica do HCPA ou recrutadas de associações de pacientes. **Resultados:** Foram incluídas 95 participantes, com média de idade de 41,6 anos. Em 72,6% dos casos, o médico ofereceu o teste genético, sendo que 60% das mulheres relataram ter feito o teste e das que não fizeram, 87,3% gostariam de fazer o teste. A média da escala GOS foi de 20,03 pontos. Houve diferença na GOS quanto à escolaridade, com maior empoderamento das mulheres com ensino superior completo comparado àquelas com no máximo ensino fundamental completo. A renda familiar per capita correlacionou-se com o GOS, de modo que maior renda esteve associada a maior empoderamento, assim como mulheres que participam de associações de pacientes apresentaram escores GOS mais elevados do que as demais.