

ANÁLISE DO PERFIL GENÉTICO E EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES COM DISTROFIA MUSCULAR CINTURA-MEMBROS EM CENTROS DE REFERÊNCIA DE PERNAMBUCO

Autores: SANTANA, ana rosa¹; NOVAIS, rodrigo nobre de²; ARCA, vitor maia³; COVALESKI, anna paula paranhos miranda⁴; MELO, eduardo souza de⁵; MOREIRA, álvaro josé porto⁶; INOJOSA, josé luiz de miranda coelho⁷

Qualificativos dos autores: ^{1,2,3} Residentes de Neurologia no Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Pernambuco. ^{4,5,6,7} Médicos assistentes do Hospital das Clínicas da UFPE.

Palavras-chave: Distrofia muscular cintura-membros, miopatia, doenças neuromusculares, epidemiologia, genética

Resumo:

Introdução: As distrofias musculares cintura-membros (LGMD) formam um grupo heterogêneo de patologias hereditárias que acometem preferencialmente os músculos da cintura pélvica e escapular. Por ser uma patologia rara, há carência de estudos epidemiológicos e genéticos no nordeste. **Objetivo:** Avaliar aspectos epidemiológicos e genéticos dos pacientes com suspeita de LGMD e que realizaram painel molecular em dois centros de Pernambuco. **Método:** Estudo observacional transversal. Foram coletados dados do prontuário de pacientes atendidos em dois centros de Pernambuco. Analisados dados demográficos (idade, gênero e procedência) e painéis moleculares que realizaram. **Resultados:** Foram coletadas informações dos prontuários de 37 pacientes, 17 confirmaram seu diagnóstico. A maioria sarcoglicanopatias (70.6%), especialmente a α -sarcoglicanopatia (LGMD R3) com 35.5% dentre todos os subtipos de LGMDs. A maioria tinha idade acima dos 18 anos (75.7%), com distribuição entre sexos semelhante e a maior parte proveniente da região metropolitana de Recife (11). Todos

realizaram painel molecular, com 52 mutações diferentes, sendo 53.8% de Variantes patogênicas (VP), 17.3% de Variantes provavelmente patogênicas (VPP) e 28.8% de Variantes de significado incerto (VUS). Entre as VP e VPP, a mais comum foi a c.229C>T no gene *SGCA* (61.5% de suas variantes). Entre as VUS, a maior parte ocorreu no gene *DYSF* (33.3%). **Conclusão:** Apesar de representar uma amostra populacional pequena, o presente estudo trouxe dados relevantes sobre o perfil genético e epidemiológico das LGMDs em Pernambuco. Os resultados apresentados podem estimular novas pesquisas, além de fortalecer o conhecimento da população geral e de profissionais de saúde.

Contato:

Rodrigo Nobre de Novais

rodrigonobredenovais@gmail.com

Avenida Aristeu de Andrade, 271 - apto 104. Farol, Maceió - Alagoas.

(82) 988852605