



Poster 13. INVESTIGAÇÃO DAS CAUSAS GENÉTICAS DE DOENÇAS PRIMÁRIAS DO MÚSCULO: A EXPERIÊNCIA DA UNIDADE DE GENÉTICA MOLECULAR DO CGMJM.

Autores: Jorge Oliveira, Emília Vieira, Nuno Maia, Ana Gonçalves, Márcia E. Oliveira, Rosário Santos

Afiliações: Unidade de Genética Molecular (UGM), Centro de Genética Médica Doutor Jacinto de Magalhães (CGMJM), Centro Hospitalar do Porto (CHP), Porto, Portugal.

Contatos: Jorge Oliveira, UGM, CGMJM, CHP: jorge.oliveira@insa.min-saude.pt

INTRODUÇÃO: O Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães é um serviço especializado na prevenção, diagnóstico e tratamento de doenças genéticas. Este centro é composto por uma unidade de genética médica e três unidades laboratoriais (genética molecular, bioquímica genética e citogenética). A unidade de Genética Molecular apresenta um especial enfoque, em termos assistenciais e de investigação, no estudo de doenças neuromusculares e do atraso mental. Alguns destes estudos genéticos são efetuados em exclusividade por este laboratório, em território nacional. Para além dos “outputs” científicos obtidos, a investigação aplicada à clínica tem contribuído para a visibilidade externa da unidade, traduzindo-se num claro aumento de pedidos para estudos genéticos e colaborações, provenientes do estrangeiro.

OBJETIVOS: Divulgação das diferentes linhas de trabalho de investigação relacionadas com as doenças primárias do músculo (DPM), da unidade de Genética Molecular, apresentando a produtividade científica e os principais resultados obtidos.

MATERIAL E MÉTODOS: A análise retrospectiva foi efetuada a partir dos dados obtidos em trabalhos científicos na área das DPM, realizados entre 2008 e 2013, e dos quais resultaram artigos, comunicações e teses académicas. O estudo genético compreendeu a análise de genes candidatos e/ou a tipagem de regiões específicas do genoma, por forma a identificar as causas genéticas destas patologias. A análise da expressão génica, ao nível do mRNA e/ou da proteína, foi também efetuada em alguns estudos.

RESULTADOS: No período a que se reporta esta comunicação, foram publicados/apresentados 56 trabalhos científicos subdivididos da seguinte forma: 11 artigos em revistas com arbitragem científica (internacionais n=7 e nacionais n=4), 17 comunicações orais, 26 apresentações sob a forma de poster e 2 teses académicas. Destacam-se os seguintes resultados obtidos: i) a descrição na literatura de um dos maiores grupos de doentes com mutações no gene *LAMA2*; ii) a identificação de novas mutações no gene *DYSF*, com efeito fundador na população Portuguesa; iii) o desenvolvimento de bases de dados específicas de *loci* (*POMGNT1* e *MTM1*); iv) aplicações de estudos de expressão/função ao nível do mRNA e da proteína, por forma a completar a caracterização genética de doentes com mutações no gene *CAPN3*.

CONCLUSÕES: A produtividade científica da unidade de Genética Molecular resulta da forte interligação e proximidade com a vertente assistencial e com as colaborações nacionais e internacionais estabelecidas nos últimos anos. Torna-se essencial, no contexto da recente integração no Centro Hospitalar do Porto, o reforço das competências nesta área e a promoção de colaborações internas.