

<b>TÍTULO</b>	<b>RISCO DE RECORRÊNCIA DA ESCLEROSE MÚLTIPLA FAMILIAL NA CIDADE DO RIO DE JANEIRO E SUA RELAÇÃO COM A ANCESTRALIDADE</b>
<b>AUTOR(ES)</b>	<b>FABIANA DOS SANTOS CAROLINO FIRMO PEREIRA</b>
<b>RESUMO</b>	<p>A esclerose múltipla (EM) é uma doença inflamatória crônica do sistema nervoso central. A prevalência da EM varia de acordo com as etnias. Na distribuição mundial há uma alta frequência entre Brancos/Caucasianos, e muito rara em negros, asiáticos e indígenas. No Brasil, as descrições de prevalência no país variaram de 1,36/100.000 no Recife a 30,7/100.000 habitantes na cidade de Volta Redonda. A susceptibilidade genética para EM foi associada ao alelo HLA-DRB1*15:01, por meio da identificação de casos familiares, estudo de irmãos gêmeos homocigotos e heterocigotos, risco familiar, EM em casais, parentes adotivos de primeiro grau e meio irmãos de pacientes com EM. A esclerose múltipla familiar (EMf) é a ocorrência de mais de um caso de EM entre indivíduos da mesma família. A forte associação do HLA-DR15 nos casos EMf reforça o componente genético. Objetivo: Descrever a ancestralidade na EMf em um centro de referência de tratamento da EM localizado no município do Rio de Janeiro (RJ). Pacientes e Método: Dois tipos de estudos foram conduzidos: O primeiro, uma revisão sistemática da literatura para identificar os componentes ancestrais europeu (EUR), africano (AFR) e ameríndio (AMR) nos desfechos saúde dos brasileiros. Foram pesquisadas as bases eletrônicas Medical Literature Analysis and Retrieval System Online via PubMed e Literatura Científica e Técnica da América Latina e Caribe/BVS - Biblioteca Virtual em Saúde. Os termos foram obtidos nos Descritores de Ciências da Saúde e Medical Subject Headings. Dois autores pontuaram os trabalhos, por meio do STROBE (Strengthening the Reporting of Observational Studies in Epidemiology). A concordância dos especialistas foi avaliada utilizando o coeficiente de correlação intraclasse. O segundo estudo foi um trabalho de corte transversal para estimativa do risco de recorrência da EMf no RJ por grau de parentesco, e sua relação com a ancestralidade. Conduzido em centro especializado e referência no tratamento da EM no RJ. Os dados foram coletados por meio de um questionário estruturado e aplicado pela autora. No referido instrumento foram inseridas perguntas sobre o número de parentes, além das questões referentes à ancestralidade. A avaliação fenotípica do paciente também foi realizada pelo entrevistador, assim como a autorreferência de cor da pele/raça pelo paciente. Especificamente foi perguntado aos participantes se alguma pessoa da família possuía o diagnóstico de EM. Resultados: Os resultados do primeiro foram publicados no periódico internacional Scientific Reports (2019). 13 trabalhos foram elegíveis no primeiro estudo. O aumento do componente EUR foi identificado nos casos trabalho de parto prematuro, diabetes tipo 1 e fissura labial não sindrômica com ou sem fissura palatina, bem como em pacientes com prognóstico agressivo de câncer de próstata. O maior componente AFR foi verificado nos casos de lúpus eritematoso sistêmico com pior prognóstico. A ascendência AMR pode ser um fator de proteção no desenvolvimento da doença de Alzheimer. Os piores parâmetros hemodinâmicos em casos de insuficiência cardíaca crônica foram identificados entre indivíduos com maiores índices de ancestralidade AMR e AFR. Os resultados do Artigo 2: 197 pacientes com EM foram selecionados, e um total de 2729 parentes. Foi identificada a frequência (7,10%) de EMf na população de estudo RJ. O risco ajustado à idade (RAI) foi elevado entre avós 2,72 (IC 95% 2,16-3,28). O RAI entre irmãos foi de 1,41 (95% IC 1,22-2,08), e a ascendência caucasiana conferiu o risco 1,96. No parentesco mãe, o RAI foi de 1,57 (95%IC 1,36-1,78), e aumentou na presença de ancestral Europeu</p>

1,76 (95%IC 1,41-2,11). Entre tios/tias houve um expressivo aumento de 1,42 (IC 95% 1,01-1,83) do risco para 2,91 (IC 95% 2,283,54), em indivíduos com ancestral Caucásiano. Conclusões: As características fenotípicas quando comparadas aos componentes EUR, AFR e AMR, não devem ser ignoradas, mas consideradas com cautela quando há pior prognóstico, efeitos de proteção ou frequência de desfechos. No RAI da EMf constam características peculiares da miscigenação do povo brasileiro. Nós identificamos no Brasil um significativo RAI entre tios/tias e avós. É especialmente clara a diferença dos resultados brasileiros comparados aos dados da Argentina.

**PALAVRAS-CHAVE** Ancestralidade. Brasil. Epidemiologia. Esclerose Múltipla. Esclerose múltipla familiar. Risco de recorrência.

**PROGRAMA/CURSO** PPGNEURO - Doutorado

**ÁREA** Ciências da Saúde

**INSTITUIÇÃO** UNIRIO

**URL** file:///C:/Users/fabiana.carolino/OneDrive/TESE%20DOUTORADO/Fabiana%20carolino%20pereira%20TESE.pdf

**CONCLUSÃO** 2019

**Produto acadêmico** <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31221977/>