

**PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP**

**DADOS DO PROJETO DE PESQUISA**

**Título da Pesquisa:** BIORREPOSITÓRIO  
ESTUDOS DE GENÉTICA MOLECULAR EM DOENÇAS NEUROPSIQUIÁTRICAS  
FASE I

**Pesquisador:** Iscia Teresinha Lopes Cendes

**Área Temática:** Área 1. Genética Humana.  
(Trata-se de pesquisa envolvendo genética humana não contemplada acima.);

**Versão:** 2

**CAAE:** 12112913.3.0000.5404

**Instituição Proponente:** Hospital de Clínicas da UNICAMP

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

**DADOS DO PARECER**

**Número do Parecer:** 257.020

**Data da Relatoria:** 12/04/2013

**Apresentação do Projeto:**

Trata-se de um projeto para implantação de biorepositório de doenças neuro-psiquiátricas e casos-controle. O estudo prevê recrutamento e coleta de 700 pacientes e 300 indivíduos controle.

O presente projeto pretende estudar os aspectos moleculares das seguintes doenças: epilepsias, malformações do desenvolvimento cortical, coreias, ataxias, paraparesias espásticas, distonias, transtorno afetivo bipolar, esquizofrenia, doenças musculares, doenças mitocondriais, doença de Parkinson, acidente vascular cerebral e demências. O projeto está dividido em sub-projetos, com a descrição detalhada das estratégias que serão utilizadas para cada uma dessas doenças.

Serão utilizadas diversas técnicas de biologia molecular para identificação de mutações conhecidas ou novas, como PCR, sequenciamento convencional e de terceira geração e análises de bioinformática. No Subprojeto 1 (Epilepsias e Malformações do Desenvolvimento Cortical), serão avaliadas mutações através da implantação da tecnologia de sequenciamento, baseada em equipamento de terceira geração e um novo sistema de detecção eletro-nico, sistema Ion Torrent®. No subprojeto 2 será realizada a captura e o sequenciamento do exoma em amostras de DNA de

**Endereço:** Rua Tessália Vieira de Camargo, 126

**Bairro:** Barão Geraldo

**CEP:** 13.083-887

**UF:** SP

**Município:** CAMPINAS

**Telefone:** (19)3521-8936

**Fax:** (19)3521-7187

**E-mail:** cep@fcm.unicamp.br

indivíduos afetados por formas familiares de epilepsia mioclônica juvenil (EMJ), epilepsia do lobo temporal (ELT) e benigna rolandica epilepsia (BRE) e Malformações do desenvolvimento cortical (MCD) nas quais as mutações já descritas não foram identificadas. Nessa investigação serão utilizados kits de captura e enriquecimento Illumina TruSeq®, além do sequenciamento 11 usando a Illumina Hi-seq 2.000. Após o sequenciamento, será realizada análise de bioinformática nos dados obtidos a fim de identificar variantes potencialmente patogênicas.

Os pacientes serão recrutados nos ambulatórios do HC-UNICAMP (Neurogenética, Epilepsia, Epilepsia de difícil controle, Epilepsia infantil, Distúrbio do Movimento, Doenças Neuromusculares, Distonias, Toxina Botulínica, Demências, Neurovascular ou Psiquiatria). Será coletados de 20-30 ml de sangue periférico para o estudo, além do exame clínico e anamnese. Será coletados dados do prontuário médico.

#### **Objetivo da Pesquisa:**

Identificar as mutações responsáveis pelos respectivos fenótipos, em um grupo de doenças neuropsiquiátricas, incluindo: epilepsias, malformações do desenvolvimento cortical, coreias, ataxias, paraparesias espásticas, distonias, transtorno afetivo bipolar, esquizofrenia, doenças musculares, doenças mitocondriais, acidente vascular cerebral, doença de Parkinson e demências.

#### **Avaliação dos Riscos e Benefícios:**

Os procedimentos a serem realizados são de pequeno risco para o indivíduo, sendo o principal deles a coleta de sangue por punção venosa.

Como benefícios, em alguns casos será possível a identificação das mutações associadas às doenças dos pacientes incluídos no estudo, o que implica na possibilidade de algoritmos mais eficientes de diagnóstico e tratamento. Os autores alertam que, muitas vezes, a mutação não resulta uma mudança no tratamento, o que é compreensível quando se trata de estudos genéticos.

Informações geradas durante o projeto e que possam ter implicações na confirmação diagnóstica de indivíduos sintomáticos serão comunicadas aos profissionais responsáveis pelo acompanhamento destes pacientes, nas sessões de orientação e aconselhamento genético dos ambulatórios de Neurogenética, cuja pesquisadora principal é a responsável.

#### **Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:**

O projeto está bem escrito e detalhado, assim como os procedimentos que serão aplicados aos voluntários saudáveis e portadores de doença. apresenta relevância científica e social, a médio e longo prazos. O estudo será patrocinado pelo próprio pesquisador. Foram acrescentadas ao projeto principal as informações sobre o local onde serão recrutados e onde serão coletados os exames do grupo controle.

#### **Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:**

O TCLE está bem redigido, é de fácil entendimento para o voluntário e prevê armazenamento de

**Endereço:** Rua Tessália Vieira de Camargo, 126

**Bairro:** Barão Geraldo

**CEP:** 13.083-887

**UF:** SP

**Município:** CAMPINAS

**Telefone:** (19)3521-8936

**Fax:** (19)3521-7187

**E-mail:** cep@fcm.unicamp.br

material biológico. Estão presentes todos os termos de apresentação obrigatória previstos pela Resolução 196/96 e complementares, assim como o "Regulamento do Biorepositório de Doenças Neuropsiquiátricas!".

**Recomendações:**

Nada a declarar.

**Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:**

Foram acrescentadas ao projeto principal as informações sobre o recrutamento dos voluntários do grupo controle, com priorização inicial para membros da família de pacientes, porém não portadores das doenças. As amostras serão coletadas nos ambulatórios de Genética e Neurologia HC-Unicamp e Hemocentro-UNICAMP.

**Situação do Parecer:**

Aprovado

**Necessita Apreciação da CONEP:**

Não

**Considerações Finais a critério do CEP:**

Aprovado em reunião do colegiado, em 23 de Abril de 2013.

CAMPINAS, 26 de Abril de 2013

---

**Assinador por:**  
**Fátima Aparecida Bottcher Luiz**  
**(Coordenador)**

**Endereço:** Rua Tessália Vieira de Camargo, 126

**Bairro:** Barão Geraldo

**CEP:** 13.083-887

**UF:** SP

**Município:** CAMPINAS

**Telefone:** (19)3521-8936

**Fax:** (19)3521-7187

**E-mail:** cep@fcm.unicamp.br