

mortalidade nos pacientes com IRpA em VM internados no CTI do Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Materiais e Métodos: estudo de coorte com 1113 pacientes em VM por mais de 24 horas arrolados entre março/04 a abril/07. Dados foram coletados diariamente durante o curso da VM por até 28 dias. A frequência de VM foi de 46%, as taxas de mortalidade geral e específica foram de 23% e 51%, respectivamente. A idade média ( $\pm$ dp) foi de  $57\pm 18$  anos; 52% eram do sexo masculino; o escore APACHE II médio foi de  $22,4\pm 8,3$ ; 69% eram clínicos; 93% estavam em VM Invasiva; a duração média da VM foi de  $10\pm 7,9$  dias. Uma análise multivariada identificou as seguintes variáveis independentemente associadas à mortalidade: (1) fatores presentes no início da VM: idade (pConclusões: a sobrevivência de pacientes em VM depende não somente de fatores presentes no início da VM, mas também do desenvolvimento de complicações e do manejo destes pacientes. A identificação de fatores de risco poderá sugerir intervenções precoces visando otimizar estratégias terapêuticas, as quais poderiam diminuir a mortalidade.

#### ESPIROADENOMAS ÉCRINOS EM PACIENTE COM DOENÇA DE GAUCHER: RELATO DE CASO

TACIANE ALEGRA; IDA V. D. SCHWARTZ; FABIANE OLIVEIRA; CRISTINA NETTO; DEBORAH BLANK; ANDRÉ CARTELL PERLA DRESCHER DE CASTRO; LETICIA TESAINER BRUNETTO; BRUNA BARZENSKI; LUCAS OTMAS DEWES; MARCIA SALETE ZAMPESE; PAULO DORNELLES PICON

Introdução: A Doença de Gaucher (DG) é a mais prevalente das doenças lisossômicas. É causada pela deficiência da glicosidase, resultando em depósito de glicosilceramida nos macrófagos. De acordo com o envolvimento do sistema nervoso central, é classificada em tipo I (não-neuronopática) e tipos II e III (neuronopáticas). É multissistêmica e caracterizada por anemia, trombocitopenia, leucopenia, hepatoesplenomegalia e complicações ósseas. Anormalidades dermatológicas são incomuns, embora num subgrupo de pacientes com doença tipo II grave possa ocorrer icterícia. Espiroadenomatose múltipla é a ocorrência de vários espiroadenomas écrinos (EE); estes são tumores benignos de glândulas sudoríparas, geralmente solitários, com 1-2cm de diâmetro, sem local de preferência, que surgem no início da vida adulta. Em casos incomuns, apresentam-se em nódulos múltiplos ou crescem até 5cm de diâmetro. Objetivo: relatar a ocorrência Espiroadenomatose múltipla em paciente com DG. Materiais e métodos: avaliação clínica e laboratorial de paciente atendido no Centro de Referência Estadual para Tratamento de Doença de Gaucher do RS e revisão de literatura. Resultados: paciente masculino, 34 anos, branco, Gaucher tipo I (genótipo N370S/L444P), em terapia de reposição enzimática com imiglucerase há 5 anos. Apresenta desde adolescente múltiplas pápulas e nódulos, firmes, de tamanhos variados (<2 cm), levemente eritematosos, assintomáticos, distribuídos em fronte, região malar e escalpo. Aumentaram em tamanho e número e hoje somam mais de 50. Encaminhado à dermatologia, fez biópsia cuja histopatologia evidenciou espiroadenomatose múltipla. Planeja-se excisão cirúrgica (exérese) das lesões. Conclusão: Associação entre esse tipo afecção de pele e DG não está descrita na literatura. Apoio: CNPq

#### TERAPIA DE REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA EM BAIXAS DOSES PARA DOENÇA DE GAUCHER: RELATO DE CASO

TACIANE ALEGRA; BÁRBARA KRUG; FABIANE LOPES DE OLIVEIRA; LOUISE LAPAGESSE PINTO L; HECTOR YURI WANDERLEY; LUIS ALBERTO TODESCHINI; IDA VANESSA D. SCHWARTZ; PAULO DORNELLES PICON

Introdução: Na Doença de Gaucher (DG) há acúmulo lisossômico devido deficiência de glicosidase. Caracteriza-se por anemia, trombocitopenia, leucopenia, hepatoesplenomegalia e complicações ósseas. De acordo com o envolvimento do sistema nervoso central divide-se em tipo I (não-neuronopática) e II ou III (neuronopáticas). O tratamento para casos sintomáticos é terapia de reposição enzimática (TRE) com imiglucerase, medicamento de alto custo fornecido pelo Ministério da Saúde. A dose para o tipo I varia de 10 UI/kg a 60 UI/kg. Objetivo: Relatar o caso de paciente feminina, 21 anos, DG tipo I (genótipo N370S/L444P), recebendo TRE em baixas doses. Materiais e métodos: Acompanhamento por exames laboratoriais de sangue, ecografia abdominal, RX, densitometria óssea e consultas ambulatoriais com geneticista no HCPA. O tratamento começou com 60UI/kg, dividido em infusões quinzenais. Devido resposta clínica satisfatória, a dose começou a ser reduzida após 94 infusões e desde a 111 ela recebe 10UI/kg, totalizando até agora mais de 70 sessões com baixa dose. Resultados: A avaliação é estável desde a infusão 94. Nesse período a contagem de plaquetas oscilou de 103,000 para 128,000/ $\mu$ L ( $134,000\pm 1,612$ ), o hematócrito de 37,3 a 36,9% ( $37,05\pm 2$ ), hemoglobina de 12.2 a 12.4g/dL ( $12,31\pm 0,53$ ), a atividade da quitotriosidase de 2,274 a 3,203 nanomoles/h/mL ( $2,38\pm 1,239$ ), a medida do baço de 14,5 para 15cm ( $13,8\pm 0,7$ ) no maior eixo. A ferritina sérica está aumentada ( $225,3$  ng/mL). Testes de função hepática e volume, densitometria óssea e RX de ossos longos eram e conservam-se normais. Não há queixas de dores ou fraturas e a paciente sente-se muito bem. Conclusão: é possível manter a estabilidade dos sintomas da DG através de tratamento com baixas doses por períodos prolongados. Apoio: Cnpq

#### ANÁLISE DO GENE GBA EM PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER ATENDIDOS NO CENTRO DE REFERÊNCIA DO RIO GRANDE DO SUL

TACIANE ALEGRA; BOCK H, SARAIVA-PEREIRA ML, KRUG BC, PICON PD, SCHWARTZ IVD

A doença de Gaucher é uma doença lisossômica de depósito, de herança autossômica recessiva, causada por mutações no gene que codifica a enzima glicosidase (GBA). Mais de 250 mutações já foram identificadas neste gene, algumas delas apresentando uma boa associação genótipo-fenótipo. Todos os pacientes que apresentam a mutação N370S apresentam doença de Gaucher tipo I, e os pacientes homocigotos para L444P apresentam a doença do tipo II ou a do tipo III. Segundo a literatura internacional, a mutação N370S é encontrada em 63% dos alelos pesquisados e a mutação L444P em 13%. Os dados brasileiros mostram uma frequência de 48,2% e 27,7% respectivamente. Esta apresentação tem o objetivo de descrever os resultados da análise do gene GBA realizada nos 25 pacientes diagnosticados e provenientes de 24 famílias não-relacionadas (1 consanguínea) com doença de Gaucher no Centro de Referência do Rio Grande do Sul. Foram pesquisadas as mutações mais frequentemente encontradas na doença de Gaucher (N370S e L444P). A frequência da mutação N370S, na amostra estudada, foi de 21/47(44,7%) alelos, enquanto que a mutação L444P foi encontrada em 19/47 (40,4%). Todos os pacientes homocigotos (n: 1) ou heterocigotos (n: 19) para a N370S apresentavam doença de Gaucher tipo I, e não diferiram em termos de gravidade, enquanto que os homocigotos para a mutação L444P (n:4, de 3 famílias não-relacionadas) apresentavam doença de Gaucher tipo II ou III. Os nossos dados sugerem que, no Rio Grande do Sul, a frequência da mutação L444P esteja aumentada em relação ao esperado a

nível nacional e internacional. Embora este achado possa indicar maior gravidade da doença, não parece influenciar nas manifestações clínicas encontradas nos pacientes com doença de Gaucher tipo I do Estado.

#### TRADUÇÃO E VALIDAÇÃO DE CONTEÚDO DA VERSÃO EM PORTUGUÊS DO NIGHT EATING QUESTIONNAIRE (NEQ)

ANA BEATRIZ CAUDURO HARB; CAUMO, W, HIDALGO, MP

**INTRODUÇÃO:** A Síndrome do Comer Noturno, descrita pela primeira vez por Stunkard, é caracterizada como um atraso circadiano do padrão alimentar, mediado por alterações neuroendócrinas ao estresse. O reconhecimento e tratamento dessa síndrome têm crescido e parece ser um caminho promissor para o tratamento da obesidade. **OBJETIVO:** Night Eating Questionnaire é um instrumento auto-aplicável utilizado para aferir hábitos da Síndrome do Comer Noturno. O objetivo desse estudo foi traduzir, adaptar e validar o conteúdo deste questionário para versão em português, denominado Questionário sobre hábitos do Comer Noturno. **MATERIAIS E MÉTODOS:** A tradução e adaptação para o português envolveram cinco etapas: (1) tradução; (2) re-tradução para o Inglês; (3) correção e adaptação da semântica; (4) validação do conteúdo através de avaliações feitas por profissionais da área (juizes) e (5) avaliação da clareza por escalas análogo-visuais (VAS) de 10 cm por sujeitos da população-alvo. **RESULTADOS E CONCLUSÕES:** As questões e instruções iniciais passaram por etapas de tradução e adaptação, gerando o Questionário sobre Hábitos do Comer Noturno. Na 5ª etapa participaram 30 adultos usuários de uma clínica de suporte nutricional, com escolaridade de  $14,48 \pm 2,98$  anos. A compreensão do instrumento aferida pela escala análogo-visual de 10 cm foi de  $8,20 \pm 1,55$ . A versão mostrou ser de fácil compreensão obtendo-se adequada validação semântica, sugerindo que o Questionário sobre Hábitos do Comer Noturno pode ser um bom instrumento para screening da Síndrome do Comer Noturno, carecendo ainda de estudos que avaliem outras qualidades psicométricas em populações com distintos níveis sociais e de escolaridade.

#### ATIVIDADE ANTIMICROBIANA DE VIOLACEÍNA CONTRA ISOLADOS CLÍNICOS DE BACTÉRIAS GRAM-NEGATIVAS E GRAM-POSITIVAS E ISOLADOS DE CANDIDA

FERNANDA MOSENA MUNARI; RICARDO MACHADO XAVIER; SÉRGIO ECHEVERRIGARAY; ANA PAULA LONGARAY DELAMARE; CLAUDIA CILENE F. CORREA LAURINO; JOMAR PEREIRA LAURINO

A resistência de bactérias que causam infecções nosocomiais a antibióticos tem aumentado rapidamente nas últimas décadas, tornando necessária a busca por novas drogas. A bactéria *Chromobacterium violaceum* produz o pigmento violaceína, que apresenta potente atividade bactericida. O objetivo deste trabalho foi avaliar a atividade *in vitro* da violaceína contra isolados de bactérias Gram-negativas e Gram-positivas e isolados de *Candida*, bem como avaliar seu efeito sobre a produção de biofilmes. A violaceína foi produzida no Depto. de Química da UFSC. A determinação da CIM foi realizada conforme recomendações do NCCLS, em microplacas, utilizando 0,05 a 25mg/mL de violaceína. Foram testados 6 isolados de *P. aeruginosa* e 4 isolados de *S. aureus* de pacientes com fibrose cística; 7 isolados de *Proteus mirabilis*; isolados de *E. coli*, *S. thyphimurium*, *E. cloacae*, *A. hydrophila*, *S. epidermidis*, *B. subtilis*, *B. cereus*, *B. megaterium*, *Candida albicans*, *C. guilhermondi*, *C. pseudotropicalis* e *C. tropicalis*. Foram incluídos neste estudo *P. aeruginosa* ATCC 27853 e um isolado do ambiente; *S. aureus* ATCC 29213 e três isolados de alimentos. Após cultivo por 16-20h a 35°C e 180rpm, o crescimento foi determinado pela leitura da absorbância a 655nm. As bactérias Gram-positivas foram mais suscetíveis à violaceína, apresentado CIM entre 6,25 e 25mg/mL, exceto *B. megaterium*. Os isolados de *P. mirabilis*, *S. thyphimurium* e *E. coli* não foram inibidos nas concentrações testadas de violaceína. A CIM para as cepas de *S. aureus* e *P. aeruginosa* está entre 12,5 e 25mg/mL. Concentrações sub-inibitórias de violaceína aumentaram a formação de biofilmes nas bactérias testadas, particularmente em 6,25mg/mL. Concentrações até 25mg/mL não inibiram o crescimento e a formação de biofilmes das espécies de *Candida*.

#### ATIVIDADE SINERGÍSTICA DE VIOLACEÍNA E OXACILINA CONTRA ISOLADOS DE STAPHYLOCOCCUS SP. METICILINA-RESISTENTES (MRS) E STAPHYLOCOCCUS AUREUS METICILINA-RESISTENTES (MRS)

FERNANDA MOSENA MUNARI; RICARDO MACHADO XAVIER; AFONSO LUIS BARTH; LARISSA LUTZ; ALICE BEATRIZ MOMBACH PINHEIRO; CLAUDIA CILENE F. CORREA LAURINO; JOMAR PEREIRA LAURINO

Os *Staphylococcus aureus* meticilina-resistentes (MRSA) são um dos exemplos mais notáveis de resistência a antibióticos, sendo que cepas resistentes à meticilina foram isoladas apenas um ano após o início do seu uso terapêutico, tornando-se endêmicas em serviços de saúde na década de 80. A bactéria *Chromobacterium violaceum* produz um metabólito secundário que apresenta conhecida ação antimicrobiana, a violaceína. O objetivo deste projeto foi avaliar a atividade da violaceína isoladamente e combinada com oxacilina sobre isolados de *Staphylococcus sp. meticilina-resistentes* (MRS) e MRSA. Foram utilizados oito isolados clínicos de MRS e sete de MRSA. A determinação da CIM foi realizada conforme recomendações do NCCLS, em microplacas, utilizando 0,05 a 25 mg/mL de violaceína e 2 a 1024 mg/mL de oxacilina. Os isolados de MRS mostraram variabilidade na resistência à oxacilina, com CIM entre 2 e 256 mg/mL, enquanto que os isolados de MRSA mostraram-se resistentes a altas concentrações do antibiótico (CIM entre 128 e 1024 mg/mL). A CIM de violaceína encontrada para os isolados de MRS ficou entre 6,25 mg/mL (MRS2, MRS3, MRS7, MRS8) e 9,13 mg/mL (MRS1, MRS4, MRS5), e para MRSA foi 6,25 mg/mL, exceto para MRSA3 (12,5 mg/mL). Dentre as diferentes combinações de violaceína com oxacilina testadas, foi encontrado sinergismo na inibição do crescimento dos isolados de MRS com 0,78 mg/mL de violaceína e 64 mg/mL de oxacilina. Para MRSA, foi observado sinergismo para 4 isolados na combinação de 1,56 mg/mL de violaceína com 32 mg/mL de oxacilina. A associação de violaceína e oxacilina abre uma nova perspectiva para futuros estudos terapêuticos contra MRSA, MRS e, possivelmente, contra VRSA (*S. aureus* vancomicina-resistentes).