

diagnóstico de DG (genótipo N370S/L444R) por dosagem da atividade enzimática aos 59 anos apresentando, ao diagnóstico, ferritina de 2315 ng/mL (VR: 30-150) e quitotriosidase de 9806 nmol/h/mL (VR: <132). Após dois anos de terapia de reposição enzimática (TRE) foi observada uma redução de 96% nos níveis de quitotriosidase, como esperado, enquanto os níveis de ferritina sérica mantiveram-se elevados (1180 ng/mL). Foi realizada ressonância nuclear magnética de abdome a fim de quantificar o ferro hepático e constatou-se acúmulo moderado a grave (180 umol/g, VR <30). Com o objetivo de investigar a causa da hiperferritinemia, foram analisados 16 genes envolvidos no metabolismo do ferro por sequenciamento de nova geração (NGS), utilizando a plataforma Ion Torrent PGM. Foi identificada uma alteração (rs781336514) em heterozigose na região 5'UTR do gene TF com uma frequência de 0,015% no gnomAD. Variantes patogênicas em TF estão associadas à atransferrinemia – doença autossômica recessiva caracterizada por níveis extremamente baixos de transferrina – levando ao sequestro de ferro intracelular (com níveis altos de ferritina sérica) e consequente baixa disponibilidade para síntese medular. A variante rs781336514 foi caracterizada como deletéria ao se utilizar múltiplos preditores in silico (PredictSNP2, CADD, DANN, FATHMM, FunSeq2 e GWAVA). Dessa forma, sugerimos que a variante identificada possa estar associada ao acúmulo de ferro hepático nessa paciente, o que poderia explicar a hiperferritinemia extrema e refratária ao tratamento específico da DG, agindo como um fator modificador do fenótipo da DG. Estudos de análise da expressão gênica por qPCR e mutagênese sítio-dirigida, serão necessários para confirmar esse achado. Unitermos: Gaucher; NGS; Transferrina.

P2046

Relatório anual do programa de monitoramento de defeitos congênitos do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (PMDC - HCPA)

Ariele Lima de Mello, Joana Gioscia, Gabriela Stahl, Luana Strapazon, Tatiane dos Santos, Patricia de Freitas, Renata Bohn, Lavínia Schuler Faccini, Júlio César Loguercio Leite - UFRGS

Introdução: O Programa de Monitoramento de Defeitos Congênitos do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (PMDC-HCPA) desde 1982 está vinculado como centro colaborador ao Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC), e, desde 2005, encontra-se ligado à UFRGS como projeto de extensão. **Objetivos:** Monitorar a frequência com que ocorrem defeitos congênitos (DC) em recém nascidos (RN) no HCPA, visando auxiliar na identificação de fatores de risco e etiológicos, além de um maior entendimento da evolução desses DC. **Métodos:** Estudo de caso-controle de base hospitalar no qual todos os recém nascidos vivos (RNV) e natimortos (NM) com peso \geq 500 g são avaliados por exame físico, por acadêmicos da Faculdade de Medicina da UFRGS participantes do PMDC, e/ou necropsia. Após a identificação de um RN com DC, é realizado o preenchimento de um formulário padrão pelo examinador, o qual é respondido voluntariamente pela mãe e contém questionamentos referentes ao nascimento e pré-natal, perfil socioeconômico dos pais, histórico familiar de DC e consanguinidade parental. O mesmo formulário é aplicado no próximo RNV de mesmo sexo e não malformado, sendo esse considerado controle. Os dados são enviados à coordenação do ECLAMC, e ficam disponíveis para consulta pelos centros colaboradores. **Resultados:** De janeiro a dezembro de 2017, foram registrados no HCPA 3719 RNV. Destes, 114 RN (3,06%) tiveram DC detectados. Os mais comuns, em ordem de frequência, foram: cardiopatias (10%), lábio leporino (9,29%), apêndices pré-auriculares (8,57%), polidactilia (7,86%), talipes (7,86%), nevo (7,14%), outras malformações (7,14), outras anomalias renais (4,29%), micrognatia/retrognatia (4,29%) e criptorquidia (3,57%). **Conclusão:** Em 2017, o PMDC-HCPA encontrou a prevalência de 3,06% de DC em RNV, proporção acima do estimado tanto pela literatura (2 a 3%) quanto pelo Ministério da Saúde (0,8%), porém esse acréscimo é esperado uma vez que o HCPA trata-se de um hospital terciário, referência estadual e nacional para acompanhamento de gestantes previamente diagnosticadas com alterações neonatais. O trabalho de vigilância epidemiológica realizado pelo PMDC-HCPA é de extrema importância, tendo em vista que DC são uma importante causa de mortalidade infantil. Unitermos: Defeitos congênitos; Malformação congênita.

P2066

Avaliação da relação entre idade parental e idade gestacional e a prevalência de RN'S portadores de Síndrome de Down no Hospital de Clínicas de Porto Alegre entre os anos de 2010 e 2016

Gabriela Stahl, Bruna Willges, Joana Gioscia, Livia Lopez Torres, Luana Strapazon, Patricia de Freitas, Renata Bohn, Lavínia Schuler-Faccini, Júlio César Loguercio Leite - UFRGS

INTRODUÇÃO: Nos últimos 20 anos, a origem do cromossomo extra em crianças com trissomia do 21 tem sido investigada com métodos citogenéticos de identificação das variações morfológicas no cromossomo 21. Existem inúmeros estudos que relacionam a Síndrome de Down (SD) à idade materna, sendo a probabilidade tanto maior quanto maior a idade da mãe. Porém, ainda há poucos dados sobre a correlação entre a idade paterna e a prevalência dessa síndrome. Alguns estudos apontam que, em aproximadamente 80% dos casos, a origem do cromossomo 21 extra foi materna e nos 20% restantes, paterna. Além disso, pouco se sabe se a idade gestacional (mais especificamente, a prematuridade) pode ter alguma correlação na prevalência da Síndrome de Down. Os estudos mais recentes mostram uma idade gestacional média menor em crianças com SD (<37 semanas) do que não portadores (39 semanas). **OBJETIVO:** Este trabalho tem por objetivo analisar dados epidemiológicos e clínicos dos RN's portadores de síndrome de Down nascidos no Hospital de Clínicas de Porto Alegre durante o período de 2010 a 2016 e a relação dos mesmos com a idade materna, paterna e a prematuridade. **MÉTODOS:** Foi realizado um estudo observacional transversal retrospectivo, através da análise do banco de dados do Programa de Monitoramento de Defeitos Congênitos do HCPA, Hospital colaborador do Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC). **RESULTADOS:** Entre os anos de 2010 e 2016, houve um total de 38 RN's portadores de SD, dos quais exatamente 19 (50%) eram do sexo feminino e 19 (50%) do sexo masculino. Dentre eles, a idade materna maior ou igual a 35 anos correspondeu a 52,6% dos casos. Além disso, a idade paterna maior ou igual a 35 anos correspondeu a 60% dos casos. No ano de 2014, 100% das mães tinham mais que 35 anos e 100% dos pais tinham mais que 40 anos. Além disso, pode-se inferir que a idade gestacional menor ou igual a 37 semanas correspondia a 43,7%, quando do nascimento dos portadores da síndrome. **CONCLUSÃO:** De acordo com os dados, houve uma associação positiva entre a idade paterna maior que 35 anos e a prevalência de casos de Síndrome de Down na população do HCPA. Além disso, um pouco menos da metade dos portadores correspondia a prematuros ou nascidos a termo. Como já era sabido, a idade materna maior que 35 anos também obteve relação positiva com a prevalência de portadores. Unitermos: Síndrome de Down; Idade materna e paterna; Idade gestacional.