

tratamento secundário. Houveram 2 casos de complicações cardíacas fatais em pacientes com cardiopatia chagásica que se submeteram a cardioplastia e gastrectomia (mortalidade de 22%). A hospitalização média foi 4±2 dias para aqueles sem complicações pós-operatórias e 7±6 para aqueles com complicações. Conclusão: MLH parece ser uma opção com bons resultados e adequado perfil de segurança para pacientes com 80 anos ou mais. O tratamento endoscópico como opção primária nessa população tem elevado índice de recorrência, especialmente com injeção de toxina botulínica.

GENÉTICA

eP2018

Síndrome de Job - relato de um caso

Lisianara Acosta Ramos; Bruna Gehlen; Mariana de Sampaio Leite Jobim Wilson; Juliana Pires Marafon Franz; Beatriz Chamun Gil; Jacqueline Moraes Cardone; Lara dos Santos Fagundes; Ana Cristina Arend; Adriane Stefani Silva Kulzer; Luiz Fernando Job Jobim
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: A síndrome de Hiper-IgE, antes conhecida como Síndrome de Job é uma rara imunodeficiência primária, caracterizada por níveis elevados de IgE, abscessos e pneumonia relatados como sendo a tríade clássica da doença. Essa síndrome é causada por mutações no fator de transcrição STAT3, que é essencial para o desenvolvimento das células TH17. Descrição do caso: Paciente do sexo feminino internada aos três meses de vida por bronquiolite e pneumonia. Aos 8 meses desenvolveu eczema generalizado com intenso prurido e infecção. Crise asmática no final do primeiro ano, associada à fácies sindrômica, infecções de repetição, dor abdominal à palpação, dores articulares e febre recorrente. O eczema era compatível com Dermatite Atópica grave, com resposta precária ao tratamento. Foi observada em biópsia de pele "histiocitose de células de Langerhans". Realizou tratamento quimioterápico sistêmico, não obtendo resposta. Aos 6 anos, foi internada durante 85 dias por infecção pulmonar grave. Foi identificado rim único à direita e hipertensão arterial por uso de corticoide prolongado. Na pré-adolescência, já apresentava alterações ósseas em membros inferiores (Genovalgo), baixa estatura, dentição alterada, com retenção de dentes primários, abscessos gengivais e osteoporose. Solicitada dosagem de IgE, com resultado de 57.198 UI/L e Genotipagem com alteração no STAT3 c.1859C>T(p.Thr62Ole), confirmando o diagnóstico. Iniciou o uso de Omalizumabe 300 mg/mês, Sulfametoxazol + Trimetoprima 3x/semana como profilaxia, Prednisona em doses variadas e Hidroclorotiazida. Conclusão: A paciente não se beneficiou como o Omalizumabe durante 6 meses. Paciente estável até o momento pelo uso de corticosteroide tópico e sistêmico (eventual), associado a doses altas de anti-histamínicos de acordo com as exacerbações.

eP2059

Method validation for a pilot study of newborn screening for Six Lysosomal Diseases

Francyne Kubaski; Inês Souza; Tatiana Amorim; Antonio Purificação; Danilo Pereira; Joe Trometer; Alexandre Souza; Enzo Ranieri; Michael Gelb; Roberto Giugliani
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

INTRODUCTION: Lysosomal storage disorders (LSDs) are inborn errors of metabolism caused by excessive accumulation of undegraded metabolites due to the deficiency of soluble lysosomal hydrolases, membrane proteins or accessory proteins that lead to an impaired turnover of complex macromolecules, including glycosaminoglycans, proteins and lipids. Many LSDs already have specific therapies, and in most cases the earlier introduction of therapy provides better outcomes. However, patients are usually diagnosed only after a long "diagnostic odyssey", with therapies introduced when irreversible manifestations are already present.

OBJECTIVE: This project aims to evaluate the feasibility of newborn screening (NBS) for selected LSDs in Brazil, using a tandem mass spectrometry (MS/MS) platform with a 6-Plex kit (supplied by PerkinElmer). MATERIALS AND METHODS: The study includes the screening for Gaucher, Fabry, Pompe, Krabbe, Niemann-Pick A/B and Mucopolysaccharidosis I. This is a prospective study in 20,000 unselected newborns from the state of Bahia, Brazil. The newborns with low enzyme activity are further evaluated by biochemical and molecular genetics methods until the diagnosis is confirmed and are referred for treatment as appropriate. All lysosomal enzymes were analyzed with NeoLSD MS/MS kit (Perkin Elmer) on a Waters Xevo TQ-S Micro. RESULTS: Validation of the method was conducted in dried blood spots provided by the supplier and from unselected newborns. Instrument optimization was conducted in order to increase the signal and to decrease the in source fragmentation. Initial cutoffs were established as percentage of median in nmoL/h/mL, as 0.8 (Gaucher), 0.9 (Fabry), 1.3 (Pompe), 0.3 (MPS I), 0.2 (Krabbe) and 0.6 (Niemann-Pick A/B). CONCLUSIONS: Further positive samples will be included in order to confirm the cutoffs. This validation of the MS/MS method enabled the beginning of a pilot study, which, when completed, will include 20,000 newborns and will provide important information about the feasibility of a NBS for LSDs in Brazil.

eP2069

Dano a lipídios e inflamação em pacientes fenilcetonúricos

Carolina Bissani Gasparin; Marion Deon; Angela Sitta; Jessica Lamberty Faverzani; Carmen Regla Vargas
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: A fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo dos aminoácidos, caracterizado pelo acúmulo da fenilalanina (FAL) e seus metabólitos tóxicos no plasma e urina dos pacientes afetados e tem sido associada com o estresse oxidativo. Objetivo: Considerando que há poucos estudos relacionando diretamente estresse oxidativo e inflamação na PKU, o objetivo deste estudo foi avaliar e correlacionar o dano oxidativo lipídico e de citocinas pró-inflamatórias na urina e no plasma de pacientes fenilcetonúricos em tratamento dietético. Métodos: Amostras de urina e plasma de 10 pacientes PKU tratados e 10 indivíduos saudáveis (grupo controle) foram analisados. Foram avaliados os parâmetros urinários de 15-F2t-isoprostano (isoprostano) e a determinação plasmática de interleucinas 6 (IL-6) e 1β (IL-β). Resultados: Os níveis de isoprostano, um biomarcador de dano oxidativo a lipídios, estavam

significativamente aumentados em pacientes PKU sob tratamento dietético, quando comparado ao grupo controle. Nossos achados em relação às citocinas inflamatórias IL-6 e IL-1 β , é que ambas estavam significativamente aumentadas nestes pacientes, fornecendo evidências de que o estado pró-inflamatório ocorre. Além disso, IL-1 β foi correlacionada positivamente com os níveis de isoprostanos dos pacientes fenilcetonúricos. Conclusão: Nossos resultados indicam que os estados pró-oxidante e pró-inflamatório ocorrem e estão, em parte correlacionados nos pacientes PKU tratados. Apoio financeiro: CAPES, CNPq, FIPE/HCPA.

eP2091

Onfalocele e Ectrodactilia: relato de uma associação bastante rara

Sarah Bueno Motter; Danna Gomes Mateus; Braion Antonio Pelissoni; Diogo Bolsson de Moraes Rocha; Andrius Endrigo Andrin; Daniel dos Santos Trindade; Cristine Dietrich; Paulo Renato Krahl Fell; Paulo Ricardo Gazzola Zen; Rafael Fabiano Machado Rosa UFCSPA - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

Introdução: A onfalocele é uma anormalidade do fechamento da parede abdominal, cujo defeito encontra-se encoberto por uma membrana e localizado no cordão umbilical. Ela pode estar presente dentro do espectro de algumas síndromes, ou associada a outras malformações. A síndrome mais comum é a trissomia do cromossomo 18 (a síndrome de Edwards), e, no caso da malformação, a cardiopatia congênita. A ectrodactilia caracteriza-se pela ausência de um ou mais dedos centrais das mãos ou dos pés, um defeito de membro também conhecido como mão ou pé “em lagosta”. A associação concomitante de onfalocele e de ectrodactilia é considerada rara, assim temos o objetivo de relatar um caso dessa ocorrência. **Descrição do caso:** A paciente era uma gestante em sua primeira gestação. Ela foi encaminhada para avaliação em um serviço de medicina fetal pelo achado de onfalocele associada a um cisto de cordão umbilical em uma ecografia morfológica fetal. A ressonância magnética realizada posteriormente foi concordante com os achados do estudo ultrassonográfico, evidenciando um defeito da parede abdominal recoberto por membrana contendo parte do fígado e vesícula biliar, além de um cisto de cordão umbilical localizado na porção cranial dessa lesão. A ecocardiografia fetal revelou uma comunicação interventricular pequena, sem repercussão hemodinâmica. O cariótipo fetal realizado através da amniocentese foi normal (46,XX). O parto foi realizado por via cesárea, com 39 semanas e 1 dia de gestação. A criança nasceu pesando 3.600 gramas e apresentando escore de Apgar de 7 no primeiro minuto e de 9 no quinto. Na avaliação do recém-nascido, identificou-se ausência do segundo, terceiro e quarto dedos na mão esquerda, caracterizando uma ectrodactilia. No mesmo dia do parto, realizou-se intervenção cirúrgica, com redução completa da onfalocele. **Conclusão:** Em nossa revisão da literatura, encontramos apenas 4 relatos descrevendo pacientes apresentando concomitantemente onfalocele e ectrodactilia. Um dos relatos desta associação entre onfalocele e ectrodactilia consistia de um recém-nascido com a síndrome EEC (displasia ectodérmica-ectrodactilia – fenda palatina). Nossa revisão da literatura corrobora o fato de estarmos diante de um caso raro.

eP2105

Características clínicas e cariotípicas de pacientes com genitália ambígua avaliadas por um serviço de genética clínica

Diego Seibel Júnior; Candida Mozzaquatro de Assis Brasil; Thiago Menezes César; Amanda Vieira Alves; Liana Vitoria Marchezi; Jamile Dutra Correia; Mirian Francine Favero; Laura Peroni Baldino; Paulo Ricardo Gazzola Zen; Rafael Fabiano Machado Rosa UFCSPA - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

INTRODUÇÃO: O nascimento de uma criança com genitália ambígua é sempre considerado uma emergência médica e requer uma abordagem multidisciplinar. No Brasil, os dados epidemiológicos referentes aos distúrbios da diferenciação sexual são escassos e existem poucos centros com experiência dentro da área. **OBJETIVO:** caracterizar a população de pacientes encaminhados para avaliação de genitália ambígua através da análise dos resultados de sua investigação clínica e cariotípica. **MATERIAL E MÉTODOS:** realizou-se uma análise retrospectiva das características clínicas e citogenéticas dos pacientes encaminhados por genitália ambígua para o Serviço de Genética Clínica da UFCSPA, durante o período de Janeiro 1975 a Dezembro de 2012. A amostra foi constituída de pacientes que preencheram um dos dois critérios de Danish. Foram excluídos aqueles que apresentavam prontuários clínicos incompletos. **RESULTADOS:** no período de abril de 1975 a julho de 2012, foram avaliados 361 pacientes. A idade média da avaliação foi de 5 anos e 7 meses. A maioria dos pacientes foi encaminhada pelo pediatra (51%). A história familiar revelou a presença de consanguinidade entre os pais em 4,4% dos casos e a presença de recorrência familiar em 4,7%. O exame de cariótipo foi realizado em 261 pacientes. A constituição cromossômica masculina (46,XY) foi encontrada em 61,5% dos casos, enquanto que a feminina (46,XX) foi observada em 23%. Mosaicismos e anomalias estruturais envolvendo os cromossomos sexuais foram verificados em 8,5% dos pacientes, enquanto que anomalias dos cromossomos autossômicos foram encontradas em 1,9%. **CONCLUSÕES:** a maioria dos pacientes apresentou uma constituição cromossômica masculina, provavelmente relacionada ao fato de que a diferenciação sexual masculina é um processo muito mais complexo do que o feminino, envolvendo diferentes fatores genéticos e hormonais.

eP2146

Carnitine palmitoyltransferase ii deficiency: prevalence of the mutation C.338C>T (CPTII) in a healthy population of Rio Grande do Sul, Brazil

Mariana Lima Scortegagna; Dévora Natalia Randon; Fernanda Hendges de Bitencourt; Fernanda Sperb-Ludwig; Vaneisse Cristina Lima Monteiro; Ana Paula Pizzio Becker; Fernanda Sales Luiz Vianna; Ida Vanessa Doederlein Schwartz UFRGS - Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Introduction: Carnitine palmitoyltransferase II deficiency (CPTIID) is one of the most prevalent fatty acid oxidation disorders (FAOD). It is caused by mutations in CPTII gene, being c.338C>T the most common one. Since FAOD are not included in the Brazilian neonatal screening program, population-based studies of mutations prevalence are essential to early diagnosis, treatment and neonatal screening considerations. **Objectives:** To assess the frequency of c.338C>T (CPTII) in a healthy population from Rio Grande do Sul (RS)/ Brazil and to estimate the prevalence of CPTIID in the state. **Methods:** A thousand blood donors from Hospital de Clínicas de Porto Alegre Blood Center were included. DNA was extracted from blood samples in EDTA using commercial kit followed by real-time PCR through Taqman genotyping system. Allele and genotypic frequencies were calculated considering Hardy-Weinberg Equilibrium. **Results:** c.338C>T was detected in heterozygosis in one subject, resulting in a carrier and allele frequency of 1:1,000 and 0.0001