

divergente. O paciente falava com certa dificuldade e fazia uso de fraldas. Apresentou episódios de irritabilidade, sendo que iniciou o uso de risperidona aos 3 anos. O seu exame de cariótipo foi normal. Contudo, o exame de hibridização in situ fluorescente (FISH) revelou uma microdeleção na região 22q11.2. Conclusões: apesar de a maioria dos pacientes com a SD22q11 ser identificada devido a malformações cardíacas, o paciente descrito não tinha esse tipo de alteração e foi diagnosticado com base nas suas características faciais. As mesmas foram essenciais para a suspeita clínica e investigação diagnóstica. Outros achados, como distúrbios da fala e irritabilidade, foram também compatíveis com o diagnóstico da síndrome. Portanto, devido à dificuldade no diagnóstico da SD22q11 em função da grande variabilidade dos seus achados clínicos, a presença de dismorfias faciais, como fendas palpebrais oblíquas para cima, nariz tubular, micrognatia e orelhas proeminentes, pode auxiliar na sua suspeita.

**1528**

### **PREVALÊNCIA ELEVADA DA VARIANTE PATOGENICA C.554-1G>T (FAH), ASSOCIADA À TIROSINEMIA DO TIPO 1 NO SUL DO BRASIL.**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

João Lucas de Souza e Silva, Mariana Lopes Dos Santos, Dévora Natalia Randon, Fernanda Hendges de Bitencourt, Fernanda Sperb Ludwig, Fernanda Sales Luiz Vianna, Fabiano de Oliveira Poswar, Carolina Fischinger Moura de Souza, Luiz Felipe Portela, Guilherme Meneguzzi Pagel, Ana Paula Pizzio Becker, Bruna Bento Dos Santos, Ida Vanessa Doederlein Schwartz  
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Introdução: A Tirosinemia do tipo 1 (TT1) é um erro inato do metabolismo de herança autossômica recessiva caracterizado pela deficiência de fumarilacetato hidrolase. Essa condição resulta de alterações patogênicas no gene FAH, sendo que a variante c.554-1G>T representa até 64% dos alelos patogênicos em pacientes europeus. A frequência da mesma é de 0,01-0,02% para as populações global e europeia, respectivamente (gnomAD), e de 0,08% no estado de São Paulo/Brasil (ABraOM). Considerando que a TT1 não está incluída no Programa Nacional de Triagem Neonatal brasileiro, estudos de prevalência são essenciais para considerações de diagnóstico e aconselhamento genético. Objetivos: Avaliar a prevalência da variante c.554-1G>T (FAH) em uma amostra da população saudável do Rio Grande do Sul (RS)/Brasil, bem como em pacientes clinicamente diagnosticados do Sul do Brasil. Métodos: Mil indivíduos hígidos foram recrutados no banco de sangue do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) entre agosto de 2017 e março de 2019. Adicionalmente, oito dos 12 pacientes com TT1 em acompanhamento no Serviço de Genética Médica (SGM)/HCPA foram incluídos no estudo. O DNA foi extraído de amostras de sangue em tubo EDTA utilizando-se kit comercial, seguido de PCR em tempo real pelo sistema de genotipagem Taqman com ensaio customizado. As frequências alélicas e genotípicas foram calculadas com base no equilíbrio de Hardy-Weinberg. CAAE: 6618431750000532. Resultados: A variante c.554-1G>T foi detectada em heterozigose em 2/1.000 indivíduos hígidos, resultando em uma frequência de heterozigotos de 1:500 e uma frequência alélica de 0,1%. Consequentemente, a prevalência mínima de TT1 no estado, em decorrência desta variante, foi estimada em 1:1.000.000 indivíduos. A frequência alélica da c.554-1G>T em pacientes com TT1 foi de 0,28. Conclusões: Este é o primeiro trabalho que avalia a presença da variante c.554-1G>T em uma população saudável e os valores resultantes podem estar refletindo a frequência elevada de uma condição rara. A frequência desta variante no RS é superior àquelas reportadas para outras populações. Este fato está em concordância com a frequência observada nos pacientes analisados no presente trabalho, sugerindo uma elevada prevalência para a variante c.554-1G>T no sul do Brasil.

**1600**

### **SUSPEITA DE DELEÇÃO NO GENE BCKDHB EM PACIENTE COM DOENÇA DA URINA DO XAROPE DE BORDO**

CATEGORIA DO TRABALHO: RELATO DE CASO ÚNICO

Náthali Paiva, Rafael Hencke Tresbach, Fernanda Sperb Ludwig, Tássia Tonon, Ida Vanessa Doederlein Schwartz  
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE  
UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL