

de aceleração e ejeção na valva pulmonar. O diâmetro da aorta foi obtido por ecocardiografia e in situ utilizando um paquímetro digital após eutanásia. Os tecidos cardiovasculares foram corados com Alcian Blue/HE para avaliar a espessura das valvas, ou Verhoef Van Gieson para determinar as quebras de na estrutura de elastina da aorta. Análises radiográfica foram realizadas em ossos longos e craniofaciais. Para as análises estatísticas foi usado ANOVA e Tukey post hoc. Após o tratamento com losartana observou-se uma redução no diâmetro da aorta (25%;  $p < 0.01$ ) quando comparado com camundongos MPS I. Losartana também melhorou a função cardíaca ( $p < 0.01$ ), RPV ( $p < 0.01$ ) e preveniu a dilatação cardíaca ( $p < 0.01$ ). Não foi observado efeito sobre a espessura das valvas, no entanto a losartana normalizou as quebras de elastina na aorta. Observou-se também que losartana melhorou a espessura do arco zigomático ( $p < 0.01$ ), mas não mostrou efeito sobre o fêmur. Como comparação tratamos camundongos com propranolol, que também melhorou a função cardíaca e as dimensões do VE, mas nenhum efeito foi observado sobre a valva, aorta e os ossos. Os resultados sugerem que losartana é uma terapia promissora para o tratamento de doença cardiovascular e óssea nas MPS I. Propranolol melhorou a função cardíaca, o que sugere que a disfunção cardíaca pode ser independente da via de TGF- $\beta$ . Unitermos: Mucopolissacaridose I; Losartan; Doença cardiovascular e óssea.

## P2011

### **Defeitos de parede abdominal: estudo retrospectivo de uma série de casos avaliados pelo programa de monitoramento de defeitos congênitos do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (PMDC- HCPA)/ ECLAMC no ano de 2017**

Tatiane dos Santos, Ananda Pereira Müller, Ariele Lima de Mello, Patricia de Freitas, Renata Bohn, Lavinia Schuler Faccini, Júlio César Loguercio Leite - UFRGS

**Introdução:** Os defeitos da parede abdominal fetal (DPA) são malformações que ocorrem devido a falhas no desenvolvimento embrionário entre a quinta e a décima semanas de idade gestacional. A gastrosquise e a onfalocele são os defeitos mais comuns e seu diagnóstico geralmente é feito no pré-natal por meio da ultrassonografia. O tabagismo é considerado um dos fatores de risco para o desenvolvimento de DPA, assim como a gastrosquise está relacionada à idade materna jovem. **Objetivo:** Analisar os dados referentes ao nascimento e ao pré-natal, perfil materno, sexo e peso, assim como data do diagnóstico dos recém nascidos com defeitos de parede abdominal no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) em 2017. **Materiais e métodos:** Estudo transversal retrospectivo realizado através da análise do banco de dados do Estudo Colaborativo Latino-Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC) vinculado ao Programa de Monitoramento de Defeitos Congênitos do HCPA (PMDC-HCPA). **Resultados:** No ano de 2017 nasceram 228 crianças com algum tipo de defeito congênito, sendo que 5 apresentaram DPA. Dessas, 3 apresentaram gastrosquise, 1 apresentou onfalocele e 1 apresentou hérnia diafragmática esquerda. O diagnóstico em 100% dos casos foram feito em ultrassonografia pré-natal. A idade materna média foi de 25 anos. As mulheres eram em sua maioria primigestas (60%). A via de parto foi cesária em 90% dos casos, sendo 90% dos nascidos do sexo masculino. Os recém-nascidos pesavam, em média 2251 gramas, sendo a idade gestacional média 35 semanas. Ocorreu uma morte intra-útero e 1 morte pós-natal. **Conclusão:** Este estudo demonstra, a partir de seus dados e características, a importância da realização adequada do pré-natal e a realização de USG, já que diversas entidades patológicas podem ser evidenciadas através dele. Com isso, a conduta referente ao quadro de DPA pode ser otimizada conforme a melhor evidência encontrada para os casos de DPA. **Unitermos:** Defeitos de parede abdominal; Defeitos congênitos.

## P2032

### **Perfil dos pacientes com genitália ambígua encaminhados para avaliação em um serviço de genética clínica**

Jamile Dutra Correia, Mirian Francine Favero, Diego Seibel Júnior, Laura Peroni Baldino, Henry Dutra Correia, Tiago Godoi Pereira, Mauricio Rouvel Nunes, Luciana Amorim Beltrão, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa - UFCSPA

**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. **Objetivos:** caracterizar a população de pacientes encaminhados para avaliação de genitália ambígua através da análise dos resultados de sua investigação clínica e citogenética. **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 2002, 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. **Unitermos:** Genitália ambígua; Cariótipo; Achados clínicos.

## P2045

### **Transferrina como modificador de fenótipo na Doença de Gaucher: relato de caso com correlação genética e bioquímica**

Suelen Porto Basgalupp, Rodrigo Tzovenos Starosta, Marina Siebert, Filippo Pinto e Vairo, Ida Vanessa Doederlein Schwartz - UFRGS

**Introdução:** A doença de Gaucher (DG) é uma doença lisossômica de herança autossômica recessiva, causada pela deficiência de atividade da enzima glicocerebrosidase devido a variantes patogênicas em GBA1. A DG é caracterizada pelo acúmulo de glicocerebrosídeo principalmente no fígado, no baço e na medula óssea. Entre as principais manifestações clínicas da doença estão hepatomegalia, fibrose hepática, acúmulo tecidual de ferro, esplenomegalia e trombocitopenia. Além disso, indivíduos com DG apresentam hiperferritinemia, sugerindo alteração na homeostase do ferro. **Objetivo:** Nesse estudo relatamos uma paciente com DG tipo I que apresenta altos níveis de ferritina e uma variante no gene da transferrina (TF). **Relato do caso:** mulher de 67 anos com