

eP2894**Divulgação de resultados obtidos em um Serviço de Informações sobre Erros Inatos do Metabolismo (SIEM)**

Andryele Zaffari Machado; Larissa Lira dos Santos; Amanda Teixeira Rosa; Célio Luiz Rafaelli Crafaelli; Roberto Giugliani; Cláudio Magalhães Dacier Lobato; Lília Refosco; Carolina Fischinger Moura de Souza
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: O Serviço de Informações sobre Erros Inatos do Metabolismo (SIEM) é um serviço gratuito aos profissionais da saúde envolvidos no atendimento de pacientes com suspeita ou diagnóstico de Erros Inatos do Metabolismo (EIM) no Brasil auxiliando com a formulação de hipóteses a partir do quadro apresentado, sugestões de condutas e exames a serem realizados e obtém dados dos diagnósticos de EIM no país. **Objetivos:** Divulgar os resultados obtidos pelo SIEM no período de outubro de 2001 a maio de 2019. **Método:** Estudo transversal com levantamento de dados EpiData. **Resultados:** De outubro de 2001 até maio de 2019, foram 3891 registros: 66% provenientes das regiões sul e sudeste, 25% do nordeste e 6% do norte e centro-oeste do país e 3% não foram informados. Com relação aos médicos consultantes que procuraram o SIEM, 89% buscaram apoio para diagnóstico e conduta inicial, 4% buscaram por auxílio à conduta com diagnóstico já estabelecido, 5% desejavam informações sobre EIM e 2% para outros apoios. Em 35% dos casos o contato foi realizado por pediatras e neonatologistas, geneticistas (21%), neuropediatras (21%) e 23% por outros profissionais da saúde. Excluindo-se as solicitações de informações, 10% dos casos foram diagnosticados como Doença Metabólica Hereditária, 18% como patologias de origens não metabólicas, 4% exibiram investigação completa sem diagnóstico estabelecido, 31% permanecem em investigação e os demais casos houve perda de contato com o médico (37%). Dos 353 casos com diagnóstico de EIM, 41% são deficiências do metabolismo dos aminoácidos e peptídeos, 18% doenças do metabolismo lisossomal, 12% doenças do metabolismo energético, 12% doenças do metabolismo dos ácidos graxos, 11% doenças do metabolismo dos carboidratos, 6% doenças do metabolismo peroxissomal. **Conclusão:** EIM são patologias graves e de difícil reconhecimento, sendo importante o diagnóstico precoce para o manejo adequado do quadro clínico dos pacientes. Percebe-se que os profissionais da saúde ainda encontram dificuldades na identificação destes casos e estabelecimento do tratamento apropriado. Dessa forma, é relevante a divulgação de informações sobre EIM para melhor orientação dos profissionais envolvidos no cuidado de pacientes com doenças genéticas, no qual o SIEM tem oferecido este auxílio necessário para os diagnósticos e condutas no tratamento, além de contribuir para a divulgação de informações sobre os EIM no Brasil.

eP2921**Ensaio clínico fase I/II, randomizado, triplo-cego, cruzado avaliando o uso de polvilho doce cru na Glicogenose tipo IA: resultados preliminares**

Vaneisse Cristina Lima Monteiro; Bibiana Mello de Oliveira; Bruna Bento dos Santos; Lília Farret Refosco; Terry G. J. Derks; Tatiele Nalin; Carolina Fischinger Moura de Souza; Ida Vanessa Doederlein Schwartz
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: As Glicogenoses (GSD) são um grupo de doenças genéticas causadas por defeitos na degradação do glicogênio, resultando em grave hipoglicemia em jejum e acúmulo anormal de glicogênio no fígado, músculo e rins. A estratégia de tratamento mais utilizada é a administração frequente de amido de milho cru (AMC), visando sua quebra lenta e contínua e a manutenção da normoglicemia. Embora esse tratamento seja bem sucedido, a taxa de adesão é reduzida e o uso de grandes quantidades de AMC pode levar ao sobrepeso e à diminuição na qualidade de vida dos pacientes e cuidadores, devido à necessidade de ingestão a cada 3 ou 4 horas durante as 24h do dia. Estudos in-vitro, de nosso grupo, sugeriram uma liberação mais prolongada de glicose a partir do uso do polvilho doce cru (PDC) em comparação ao AMC. **Objetivos:** Avaliar segurança e eficácia a curto prazo do uso de PDC em pacientes com GSD Ia em relação ao AMC. **Métodos:** ensaio clínico randomizado, triplo-cego, fase I/II, cruzado, comparando o uso de AMC e PDC (NCT03871673). **Crterios de inclusão:** idade ≥ 16 anos, diagnóstico de GSD Ia e estar em tratamento com AMC. Os participantes ficaram hospitalizados por duas noites consecutivas, após ingestão de dose única de AMC ou de PDC, na dependência da randomização. Para cada noite do estudo, amostras de sangue foram coletadas por cateter intravenoso periférico, a cada hora para medida de glicose, lactato e insulina. Os procedimentos foram interrompidos após 10h de jejum ou na ocorrência hipoglicemia (<70 mg/dL). **Resultados:** Onze indivíduos foram incluídos (sexo M: 6; mediana de idade: 22 anos; 16 a 27 anos); todos os participantes apresentaram índice de massa corporal >25 kg/m² (mediana: 28,16kg/m²; 25,2 a 37,9); a mediana de tempo de jejum foi de 8h (5 a 10), sete indivíduos apresentaram hipoglicemia antes de completar 10h em jejum. Os valores basais medianos foram: glicemia 95mg/dL (72 a 118), lactato 2,1mmol/L (1,29 a 4,37) insulina 16,7UI/mL (1 a 43,2); enquanto os valores medianos finais foram: glicemia 70mg/dL (53 a 85), lactato 4,9mmol/L (3,12 a 9,99), insulina 2,7UI/mL (0,7 a 9,3). Seis participantes apresentaram hiperlactatemia grave ($\geq 5,0$ mmol/L) assintomática. Ainda não houve quebra de cegamento do estudo. **Conclusão:** Conforme o esperado na fisiopatologia das GSD, houve diminuição da glicemia e aumento do lactato após o período de jejum. A finalização deste protocolo ocorrerá após análise estatística comparativa a ser realizada em caráter cego.

eP2929**Um ensaio clínico randomizado para avaliar os efeitos da Losartana na doença cardiovascular em pacientes com Mucopolissacaridoses IVA E VI**

Fabiano de Oliveira Poswar; Diane Bressan Pedrini; Marina Bauer Zambrano; Livia Adams Goldraich; Angela Barreto Santiago Santos; Esteban Alberto Gonzalez; Luz Elena Duran Carabali; Carolina Fischinger Moura de Souza; Guilherme Baldo; Roberto Giugliani
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: As mucopolissacaridoses (MPS) estão associadas a complicações cardiovasculares. Recentemente, tem sido relatada prevalência de dilatação da raiz da aorta em pacientes com MPS, particularmente aqueles com MPS IVA e MPS VI. Em modelos murinos de MPS, há evidências de melhoria na dilatação da raiz da aorta e em outros parâmetros cardíacos com o uso de losartana, mas sua eficácia em pacientes com MPS ainda é desconhecida. **Objetivos:** Avaliar a segurança da losartana em pacientes com MPS IVA e MPS VI. Caracterizar o efeito da losartana no diâmetro da raiz da aorta em pacientes com MPS. Verificar o efeito da losartana em marcadores ecocardiográficos e laboratoriais de função cardíaca em pacientes com MPS. **Métodos:** Ensaio clínico randomizado de fase II, paralelo, duplo-cego. Os participantes elegíveis para a pesquisa são randomizados para receberem o medicamento ativo