

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 Mucopolissacaridose 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 mucopolissacaridose (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

ou placebo, em razão 1:1. A duração do estudo é de 12 meses. A medida de desfecho primária é a ocorrência de eventos adversos relacionados ao uso da losartana entre os grupos. Medidas de desfecho secundário envolvem: mudança no Z score do diâmetro máximo da raiz da aorta e diferença nos níveis dos biomarcadores séricos (hemograma, creatinina, potássio, alanina aminotransferase e aspartato aminotransferase e TGF-Beta-1). Resultados: A inclusão de pacientes iniciou no segundo semestre de 2018. Até então, oito pacientes foram considerados elegíveis para o estudo, sendo que três preferiram não participar e cinco foram incluídos e randomizados, sendo quatro com MPS IVA e um com MPS VI. A idade dos participantes variou de 11 a 35 anos, sendo quatro do sexo feminino e um do sexo masculino. Três participantes estavam recebendo Terapia de Reposição Enzimática (TRE) no momento da inclusão. Em relação às variáveis mensuradas na visita de triagem dos pacientes, a média dos níveis de glicosaminoglicanos na urina foi de 101,50 ug/mg creatinina e o escore Z da raiz da aorta foi de 2,92. Até o momento deste levantamento, três participantes apresentaram eventos adversos, tais como cefaleia, diarreia, sonolência, lombalgia, febre e infecção viral, os quais foram considerados sem relação com a droga em estudo e cujo desfecho foi dado como resolvido. Não houve nenhum evento adverso sério até o momento. Conclusões: Foram observados poucos eventos adversos entre os participantes do estudo, sendo que nenhum deles foi considerado relacionados à medicação losartana e foram todos resolvidos.

eP2957

Porphyria X Guillain Barré - desafio diagnóstico

Renata Asnis Schuchmann; Thiago Oliveira Silva; Thaís Leite Secchi; Carolina Fischinger Moura de Souza; Debora Rosilei Miquini de Freitas Cunha; Ida Vanessa Doedertein Schwartz; Priscila Bellaver; Fernando Quarteiro; Jonas Alex Morales Saute; Marino Muxfeldt Bianchin

UFRGS - Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Presentation of case:

A 22-year-old woman, called J.D, that had gave birth 5 months before, was admitted to this hospital (HCPA - Porto Alegre, Brazil) on March 11, 2018, presenting global progressive paresis, initially in right upper limb and, later, in left upper limb, right lower limb and left lower limb, in this order. This patient had been in her usual state of health until approximately 4 months before admission, when she first sought a hospital, on December, 12, 2018, with blurry vision, sudden muscle weakness on the right side of the body. In her way to that hospital, she had 6 tonic clonic seizures and received Diazepam IV. A week before, she had had abdominal pain and headache, without fever. At the hospital, in a city 3h hours from Porto Alegre, she was submitted to a skull angiotomography that showed a dissection of the right vertebral artery (we couldn't see the images). At this time, J.D also presented abdominal pain and sudden episodes of skin rash. During this hospitalization, that last for 15 days, the patient started taking Clopidogrel, Carbamazepine and Enalapril. At March 11, the patient came to our hospital presenting the paresis mentioned before. There was no change in sensitivity. She had had episodes of vomiting 3 days before, but she didn't present fever, diarrhea or flu prodromes. The first diagnostic hypothesis was Guillain-Barré. As treatment, the doctors started immunoglobulin from March 12 to March 16, but there was no answer. By that time, the patient present new seizures, even though her serum Carbamazepine level was elevated. The doctors then started with Fenitoina. J.D still had abdominal pain, that became worse after that. At march 21, the patient realized an electroneuromyography, that showed sensory and motor polyneuropathy, with axonal predominance, suggesting a Guillain-Barré variant known as acute motor sensory axonal neuropathy (AMSAN). On the same day, the patient ended up being tracheostomized. The second diagnostic hypothesis was Porphyria. The ehrlich test was realized at march 23, with a positive result. This test is performed as a screening method for urinary porphobilinogen. Because of Ehrlich's test result, the doctors started treating for Porphyria. Intensive glycemetic intake was started, until the fist Hemantine cycle, that started on March 24 and ended on March 27, with visible motor improvement.

eP2962

Oficina de culinária hipoproteica para erros inatos do metabolismo

Vaneisse Cristina Lima Monteiro; Soraia Poloni; Jesica Jacoby; Lília Farret Refosco; Rafael Hencke Tresbach; Carolina Fischinger Moura de Souza; Ida Vanessa Doederlein Schwartz

HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: Os erros inatos do metabolismo (EIM) são doenças genéticas, geralmente decorrentes do déficit na atividade enzimática. Dentre os EIM, destacam-se os distúrbios que causam intoxicação, onde o bloqueio metabólico acarreta dano devido ao acúmulo de compostos tóxicos no organismo. Para a prevenção das complicações, o tratamento deve ser iniciado precocemente e mantido ao longo da vida. O tratamento de diversos EIM do metabolismo dos aminoácidos e dos ácidos orgânicos baseia-se na restrição dietética de proteínas. Para prevenir o acúmulo dos metabólitos tóxicos, a restrição é severa, a maioria destes pacientes pode ingerir apenas 10 a 30% do consumo proteico de um indivíduo saudável. Devido à natureza hiper-restritiva, a variedade de alimentos disponíveis para consumo é reduzida, o que torna a alimentação monótona e pouco palatável. Objetivos: Atender a demanda das famílias que lidam com a restrição alimentar no cotidiano. Metodologias empregadas: A oficina envolveu a equipe de assistência do ambulatório de tratamento dos EIM, alunos residência multiprofissional, mestrado e doutorado, além de pacientes e familiares. Para elaboração das preparações foi considerada a disponibilidade, baixo custo e facilidade de aquisição dos ingredientes; composição química dos alimentos, principalmente o teor de proteínas e aminoácidos; modo de preparo simples e forma de apresentação atrativa. Os participantes puderam acompanhar a execução de algumas receitas e prová-las. Foram apresentadas 6 preparações: pão hipoproteico, nachos de tapioca com páprica, guacamole, pasta de berinjela, smoothie de morango e broa de amido de milho. As famílias receberam a versão impressa e arquivo de imagem das receitas, contendo lista de ingredientes, modo de preparo, teor proteico e de fenilalanina. Observações e considerações: a oficina foi muito bem recebida tanto pelas equipes de assistência e pesquisa quanto pelas famílias, que se sentiram valorizadas e compreendidas. Os profissionais puderam presenciar as dificuldades tanto no planejamento quanto na elaboração destas preparações, o que impacta de forma direta a adesão ao tratamento. A inclusão de profissionais e alunos envolvidos apenas na pesquisa destas doenças foi importante para ampliar o entendimento dos cuidados envolvidos no tratamento e ressignificar seu trabalho de pesquisa. Após o evento, familiares de pacientes solicitaram mais oficinas que atendessem às restrições de outros EIM.