

ossos frontal, parietal, parte do occipital e hemisférios cerebrais. Havia implantação baixa das orelhas, além de proeminência dos globos oculares e língua. Conclusão: O diagnóstico pré-natal de anencefalia é possível em estágios iniciais da gravidez. Contudo, pode ser difícil diferenciá-la de outras condições que envolvam a calota craniana, como a merocrania, que é definida como a ausência da calota craniana com a exceção do osso occipital, e resulta de uma falha da migração do mesênquima sob a ectoderme, com conseqüente falha na formação de tecido ósseo durante o desenvolvimento dos hemisférios cerebrais. Anomalias frequentemente associadas incluem defeitos cardíacos, tal como observado em neste caso.

eP2412

Caracterização clínica e molecular dos pacientes com Critérios de Chompret para Síndrome de Li-Fraumeni, identificadas no Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Yasminne Rocha; Camila M. Bittar; Cristina B. O. Netto; Igor Araujo; Gabriel Macedo; Clevia Rosset; Patricia Ashton-Prolla
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: A Síndrome de Li-Fraumeni (SLF) é uma doença autossômica dominante associada a mutações germinativas no gene TP53 e caracterizada por predisposição ao desenvolvimento de amplo espectro de tumores em idade precoce como sarcomas ósseos e de partes moles, tumores cerebrais, carcinoma adrenocortical (CAC), leucemias e câncer de mama pré-menopáusicos. O critério de Chompret revisado em 2015 é considerado o de maior utilidade clínica para diagnóstico da SLF. **Objetivo:** Caracterizar os pacientes com suspeita clínica de SLF atendidos no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), localizado na região sul do Brasil, que é conhecida por maior prevalência da mutação fundadora do gene TP53 conhecida como R337H (c.1010G>A ; p.Arg337His). **Métodos:** De julho de 2015 até janeiro de 2019, 211 pacientes não relacionados, que apresentavam história clínica sugestiva de SLF, foram identificados no HCPA. Para cada paciente, consentimento informado foi obtido. Foram coletadas história clínica pessoal, história familiar autorreferida e amostra de sangue para realização do teste genético quando o paciente não havia realizado em laboratório externo. **Resultados:** Obtivemos a análise completa de 191 dos 211 pacientes que preenchiam critérios de Chompret para indicação de teste genético de TP53, todos com pelo menos um diagnóstico de câncer. 26 (13,6%) mutações patogênicas foram identificadas nos probandos que preenchiam critérios de Chompret e média de idade ao primeiro tumor desses 26 portadores foi de 13,65 anos. Dos 26 mutados, 18 (69,23%) são portadores da mutação R337H. Comparamos os dados do grupo A (portadores de mutações clássicas) e do grupo B (portadores de mutações R337H). A média de idade ao primeiro tumor do grupo A foi de 22,25 anos e do grupo B foi de 9,83 anos. 15 (83,3%) pacientes do grupo B e 3 (37,5%) do grupo A desenvolveram um tumor antes dos 18 anos. 13 (72,22%) dos tumores do grupo B são da adrenal (todos abaixo dos 18 anos) e somente 1 (12,5%) paciente do grupo A teve CAC (com diagnóstico aos 44 anos). Nenhum paciente do grupo B e 4 (50%) pacientes do grupo A desenvolveram múltiplos tumores (um caso com 4 primários). **Conclusão:** Os achados mostram a heterogeneidade clínica da SLF, evidenciam a particularidade da mutação R337H e apontam a necessidade de estudos maiores e colaborativos com outros centros para melhor definir e a prevalência da SLF, o espectro clínico e a penetrância dos diferentes tipos de variantes patogênicas da SLF no Brasil.

eP2428

Prevalência de disfagia orofaríngea nas paraparesias espásticas hereditárias

Lais Alves Jacinto-Scudeiro; Gustavo Dariva Machado; Annelise Ayres; Daniela Burguêz; Marcia Polese-Bonato; Carelis González-Salazar; Marcondes Cavalcante França Junior; Marina Siebert; Maira Rozenfeld Olchik; Jonas Alex Morales Saute
UFRGS - Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Introdução: A principal característica das paraparesias espásticas hereditárias (PEH) é a espasticidade nos membros inferiores que pode ser acompanhadas ou não por achados neurológicos adicionais. A disfunção da deglutição é pouco estudada nas PEH e sua presença pode levar a complicações respiratórias e nutricionais significativas. **Objetivo:** Avaliar a prevalência de disfagia e caracterizar os principais sinais clínicos deste sintoma em pacientes com formas puras e complicadas de PEH. **Método:** Foi realizado um estudo transversal, de prevalência em dois hospitais brasileiros. Os pacientes com diagnóstico molecular confirmado de PEH foram avaliados clinicamente através do protocolo Northwestern Dysphagia Patient Check Sheet (NDPCS) e pela Escala Funcional de Ingestão Oral (FOIS). Além disso, responderam aos questionários de auto percepção da disfagia Eat Assessment Tool (EAT-10) e Swallowing Disturbance Questionnaire (SDQ). **Resultado:** Foram avaliados 36 pacientes com paraparesia espástica do tipo 4 (SPG4), cinco com SPG11, quatro com SPG5 e xantomatose cerebrotendínea (CTX), três com SPG7 e dois com SPG3A. Em relação à avaliação clínica da deglutição, 3/5 (60%) e 2/4 (50%) dos pacientes com SPG11 e CTX, respectivamente, apresentaram disfagia orofaríngea leve a moderada, sendo este o achado clínico mais grave deste estudo. Apesar da presença de mudanças significativas no protocolo de avaliação clínica, as alterações não foram relatadas pelos pacientes. **Conclusão:** Pacientes com formas predominantemente puras de PEH (SPG4, SPG5 e SPG3A) apresentam pequeno risco de disfagia orofaríngea, diferentemente de pacientes com formas complicadas graves como SPG11 e CTX, onde esta possibilidade é elevada, resultando em maior risco de penetração / aspiração laringotraqueal. Nesse sentido, a avaliação da deglutição deve ser realizada periodicamente em pacientes com forma complicadas de PEH, fazendo parte do cuidado multiprofissional necessário para o tratamento adequado desses pacientes.

eP2452

Caracterização do padrão de fala nas paraparesias espásticas hereditárias

Lais Alves Jacinto-Scudeiro; Gustavo Dariva Machado; Annelise Ayres; Daniela Burguêz; Marcia Polese-Bonato; Carelis González-Salazar; Marina Siebert; Marcondes Cavalcante França Junior; Jonas Alex Morales Saute; Maira Rozenfeld Olchik
UFRGS - Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Introdução: As paraparesias espásticas hereditárias (PEH) são um grupo heterogêneo de doenças genéticas caracterizadas por espasticidade de predomínio nos membros inferiores. Pouco se sabe sobre o padrão de fala nas diferentes formas de PEH e a melhor compreensão desse sintoma pode auxiliar no cuidado e atenção à saúde dos indivíduos acometidos por essas condições raras. **Objetivos:** Avaliar a frequência e caracterização clínica da disartria nas PEH. **Métodos:** Estudo transversal, de caso controle em dois hospitais brasileiros. Pacientes com diagnóstico molecular confirmado de PEH foram avaliados pelo Protocolo de Avaliação dos Transtornos Adquiridos da Fala (PADAF) e por meio de medidas objetivas da fala através do software Praat (tempo máximo de