

tratamento secundário. Houveram 2 casos de complicações cardíacas fatais em pacientes com cardiopatia chagásica que se submeteram a cardioplastia e gastrectomia (mortalidade de 22%). A hospitalização média foi 4±2 dias para aqueles sem complicações pós-operatórias e 7±6 para aqueles com complicações. Conclusão: MLH parece ser uma opção com bons resultados e adequado perfil de segurança para pacientes com 80 anos ou mais. O tratamento endoscópico como opção primária nessa população tem elevado índice de recorrência, especialmente com injeção de toxina botulínica.

GENÉTICA

eP2018

Síndrome de Job - relato de um caso

Lisianara Acosta Ramos; Bruna Gehlen; Mariana de Sampaio Leite Jobim Wilson; Juliana Pires Marafon Franz; Beatriz Chamun Gil; Jacqueline Moraes Cardone; Lara dos Santos Fagundes; Ana Cristina Arend; Adriane Stefani Silva Kulzer; Luiz Fernando Job Jobim
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: A síndrome de Hiper-IgE, antes conhecida como Síndrome de Job é uma rara imunodeficiência primária, caracterizada por níveis elevados de IgE, abscessos e pneumonia relatados como sendo a tríade clássica da doença. Essa síndrome é causada por mutações no fator de transcrição STAT3, que é essencial para o desenvolvimento das células TH17. Descrição do caso: Paciente do sexo feminino internada aos três meses de vida por bronquiolite e pneumonia. Aos 8 meses desenvolveu eczema generalizado com intenso prurido e infecção. Crise asmática no final do primeiro ano, associada à fácies sindrômica, infecções de repetição, dor abdominal à palpação, dores articulares e febre recorrente. O eczema era compatível com Dermatite Atópica grave, com resposta precária ao tratamento. Foi observada em biópsia de pele "histiocitose de células de Langerhans". Realizou tratamento quimioterápico sistêmico, não obtendo resposta. Aos 6 anos, foi internada durante 85 dias por infecção pulmonar grave. Foi identificado rim único à direita e hipertensão arterial por uso de corticoide prolongado. Na pré-adolescência, já apresentava alterações ósseas em membros inferiores (Genovalgo), baixa estatura, dentição alterada, com retenção de dentes primários, abscessos gengivais e osteoporose. Solicitada dosagem de IgE, com resultado de 57.198 UI/L e Genotipagem com alteração no STAT3 c.1859C>T(p.Thr62Ole), confirmando o diagnóstico. Iniciou o uso de Omalizumabe 300 mg/mês, Sulfametoxazol + Trimetoprima 3x/semana como profilaxia, Prednisona em doses variadas e Hidroclorotiazida. Conclusão: A paciente não se beneficiou como o Omalizumabe durante 6 meses. Paciente estável até o momento pelo uso de corticosteroide tópico e sistêmico (eventual), associado a doses altas de anti-histamínicos de acordo com as exacerbações.

eP2059

Method validation for a pilot study of newborn screening for Six Lysosomal Diseases

Francyne Kubaski; Inês Souza; Tatiana Amorim; Antonio Purificação; Danilo Pereira; Joe Trometer; Alexandre Souza; Enzo Ranieri; Michael Gelb; Roberto Giugliani
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

INTRODUCTION: Lysosomal storage disorders (LSDs) are inborn errors of metabolism caused by excessive accumulation of undegraded metabolites due to the deficiency of soluble lysosomal hydrolases, membrane proteins or accessory proteins that lead to an impaired turnover of complex macromolecules, including glycosaminoglycans, proteins and lipids. Many LSDs already have specific therapies, and in most cases the earlier introduction of therapy provides better outcomes. However, patients are usually diagnosed only after a long "diagnostic odyssey", with therapies introduced when irreversible manifestations are already present.

OBJECTIVE: This project aims to evaluate the feasibility of newborn screening (NBS) for selected LSDs in Brazil, using a tandem mass spectrometry (MS/MS) platform with a 6-Plex kit (supplied by PerkinElmer). MATERIALS AND METHODS: The study includes the screening for Gaucher, Fabry, Pompe, Krabbe, Niemann-Pick A/B and Mucopolysaccharidosis I. This is a prospective study in 20,000 unselected newborns from the state of Bahia, Brazil. The newborns with low enzyme activity are further evaluated by biochemical and molecular genetics methods until the diagnosis is confirmed and are referred for treatment as appropriate. All lysosomal enzymes were analyzed with NeoLSD MS/MS kit (Perkin Elmer) on a Waters Xevo TQ-S Micro. RESULTS: Validation of the method was conducted in dried blood spots provided by the supplier and from unselected newborns. Instrument optimization was conducted in order to increase the signal and to decrease the in source fragmentation. Initial cutoffs were established as percentage of median in nmoL/h/mL, as 0.8 (Gaucher), 0.9 (Fabry), 1.3 (Pompe), 0.3 (MPS I), 0.2 (Krabbe) and 0.6 (Niemann-Pick A/B). CONCLUSIONS: Further positive samples will be included in order to confirm the cutoffs. This validation of the MS/MS method enabled the beginning of a pilot study, which, when completed, will include 20,000 newborns and will provide important information about the feasibility of a NBS for LSDs in Brazil.

eP2069

Dano a lipídios e inflamação em pacientes fenilcetonúricos

Carolina Bissani Gasparin; Marion Deon; Angela Sitta; Jessica Lamberty Faverzani; Carmen Regla Vargas
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: A fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo dos aminoácidos, caracterizado pelo acúmulo da fenilalanina (FAL) e seus metabólitos tóxicos no plasma e urina dos pacientes afetados e tem sido associada com o estresse oxidativo. Objetivo: Considerando que há poucos estudos relacionando diretamente estresse oxidativo e inflamação na PKU, o objetivo deste estudo foi avaliar e correlacionar o dano oxidativo lipídico e de citocinas pró-inflamatórias na urina e no plasma de pacientes fenilcetonúricos em tratamento dietético. Métodos: Amostras de urina e plasma de 10 pacientes PKU tratados e 10 indivíduos saudáveis (grupo controle) foram analisados. Foram avaliados os parâmetros urinários de 15-F2t-isoprostano (isoprostano) e a determinação plasmática de interleucinas 6 (IL-6) e 1β (IL-β). Resultados: Os níveis de isoprostano, um biomarcador de dano oxidativo a lipídios, estavam