

2860

AVALIAÇÃO DA INCIDÊNCIA DE GAMOPATIAS EM PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER EM ACOMPANHAMENTO NO CENTRO DE REFERÊNCIA PARA DOENÇA DE GAUCHER DO RIO GRANDE DO SULANA PAULA PIZZIO BECKER; ROSANE ISABEL BITTENCOURT; FABIANO DE OLIVEIRA POSWAR; THIAGO OLIVEIRA SILVA; IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ
UFRGS - Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Introdução: A Doença de Gaucher (DG) é um erro inato do metabolismo causado pela deficiência na atividade da enzima lisossomal beta-glicocerebrosidase, que leva ao acúmulo de glicocerebrosídeo nos lisossomos dos macrófagos. As manifestações clínicas da DG incluem alterações viscerais, hematológicas, ósseas e neurológicas. Entre as alterações hematológica que pacientes com DG podem apresentar estão as gamopatias, tanto policlonais quanto monoclonais - Gamopatia monoclonal de significado indeterminado (MGUS) e Mieloma múltiplo (MM). **Objetivo:** avaliar a incidência de gamopatias em pacientes com DG em acompanhamento no Centro de Referência para Doença de Gaucher do Rio Grande do Sul (CR-DG). **Métodos:** Foram incluídas todas as eletroforeses de proteínas séricas (EPS) com imunofixação realizadas entre 2000 e 2019 nos pacientes com DG em acompanhamento no CR-DG. **Resultados:** 43 pacientes foram avaliados neste estudo, sendo 21 homens e 22 mulheres (média de idade = 39,4, variando de 8 a 70 anos). A maioria (81,4%) dos pacientes estava em tratamento com terapia de reposição enzimática. Dois pacientes estavam em uso de terapia de redução de substrato e dois pacientes não utilizaram nenhuma das terapias durante a realização das avaliações clínicas e laboratoriais. Quinze pacientes (34%) apresentaram alguma gamopatia nas EPS: 12/15 apresentaram gamopatias policlonais (média de idade = 33,25 anos, variando de 20 a 63 anos); e 3/15 apresentaram MGUS (média de idade = 66,6 anos, variando de 64 a 70 anos), sendo que um destes evoluiu para MM. Entre os pacientes que apresentaram gamopatias policlonais, 10 obtiveram resolução do quadro com o tratamento, um persistiu com a alteração e um paciente nunca realizou tratamento ou nova avaliação. Apenas um dos pacientes com MGUS obteve a normalização da gamopatia com o tratamento; o segundo paciente inicialmente apresentou melhora, voltando a apresentar MGUS cerca de 6 anos após a sua resolução inicial; o terceiro paciente apresentou MGUS de forma persistente por cerca de 2 anos até ser diagnosticado com MM em 2012. **Conclusão:** Pacientes com DG possuem incidência aumentada de gamopatias em comparação com a população geral, incluindo MM. Como a sintomatologia do MM é similar à da DG, há recomendação de rastreamento periódico nesses pacientes. A EPS com imunofixação permite identificar pacientes em risco para o desenvolvimento de MM, facilitando seu diagnóstico o mais precocemente possível.

2895

NOVA MUTAÇÃO NO GENE STAT1 ASSOCIADA COM CANDIDÍASE MUCOCUTÂNEA CRÔNICALUIZ JOBIM; MARIANA JOBIM WILSON; ANNE PUEL; GISELE EWALD; IARA FAGUNDES; JAQUELINE CARDONE; BEATRIZ GIL
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: Mutações no gene STAT1 (signal transducer and activator of transcription 1) têm sido identificadas como responsáveis pela maioria dos casos síndromicos da candidíase mucocutânea crônica com herança autossômica dominante (AD).

Descrição do Caso: Menina de 7 a. que apresentou candidíase da mucosa oral e unhas, além de infecção disseminada da pele e couro cabeludo por *Microspora gypseum*. Recentemente, a paciente foi diagnosticada e tratada de meningite por *Cryptococcus neoformans*. Na família não existem outros casos de candidíase. A avaliação imunológica incluiu a detecção de sub-populações de linfócitos (CD3, CD4, CD8, CD20 e células NK), assim como a dosagem de IgG, IgA, IgM e IgE, subclasses de IgG e autoanticorpos. Excluindo-se discreta diminuição de CD3, CD4, CD8, NK e leve aumento de IgG1, os demais exames estiveram dentro da normalidade. O sequenciamento do exoma detectou uma rara mutação em heterozigose no exon 14 do domínio de ligação do DNA (DNA-binding domain) do gene STAT1, ocasionando um provável ganho de função (GOF) responsável pela doença (Gly384Asp). Essa variação foi também identificada pelo sequenciamento de Sanger, não estando reportada nos bancos de dados públicos e apresentando elevado potencial de dano (índice CADD=32).

Conclusão: Será interessante contarmos com informações clínicas e estudos com outros pacientes para conhecermos mais essa mutação patológica. Além da apresentação do caso, discutiremos as formas de tratamento existentes.

2907

POLIMORFISMOS DO GENE RAN E SEU POTENCIAL EFEITO COMO MODIFICADOR DA IDADE DE INÍCIO DA DOENÇA DE MACHADO-JOSEPHCAROLINA KONRDÖRFER RANGEL; EDUARDO PREUSSER DE MATTOS; GABRIEL VASATA FURTADO; VANESSA BIELEFELDT LEOTTI; LAURA BANNACH JARDIM; MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: A ataxia espinocerebelar do tipo 3, ou doença de Machado-Joseph (SCA3/MJD), é a forma mais prevalente no mundo das ataxias de origem autossômica dominante, causando distúrbios no controle muscular e na coordenação motora devido a neurodegeneração progressiva. A doença é causada por uma expansão do trinucleotídeo CAG, cujo tamanho está inversamente correlacionado à idade de início da doença (ii). Essa correlação explica cerca de 60% da variação da ii, sugerindo que fatores genéticos e/ou ambientais podem atuar como modificadores dos sintomas e de manifestações da doença. Inclusões neuronais intranucleares (INI) estão relacionadas à neurotoxicidade da SCA3/MJD e foram descritos como fatores que afetam diretamente a progressão da doença. A proteína RAN (ras-related nuclear protein), um componente