

2320

COMO A PANDEMIA DA COVID-19 AFETOU O TRATAMENTO DA PKU? UM ESTUDO OBSERVACIONAL BASEADO EM DOIS CENTROS DE REFERÊNCIA BRASILEIROS

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Lisiane da Gama, Ana Jaqueline Bernardo Nunes, Mariana Lima Scortegagna, Soraia Poloni, Lilia Farret Refosco, Carolina Fischinger Moura de Souza, Fabiano de Oliveira Poswar, Vitoria Regia Pereira Pinheiro, Carmen Sílvia Gabetta, Márcia Cristina Fornazim, Keila Hayashi Nakamura, Renata Rodrigues Girau, Ida Vanessa Doederlein Schwartz

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

Introdução: A Fenilcetonúria (PKU) é um erro inato do metabolismo com tratamento essencialmente dietético, baseado na restrição da ingestão de fenilalanina (Phe). **Objetivo:** Investigar se a adesão ao tratamento com PKU foi afetada pela pandemia da COVID-19. **Métodos:** Estudo retrospectivo incluindo dois centros de referência brasileiros para tratamento da PKU (centro A de São Paulo, centro B do Rio Grande do Sul). Primeiramente, foi realizada a comparação dos níveis séricos de Phe no período pré-pandêmico (preP) e pós-pandêmico (PP); foram incluídos os exames dos pacientes que apresentaram pelo menos três dosagens de Phe em 2018, 2019 ou 2020 ou pelo menos uma dosagem de janeiro a abril de 2021; 2018 e 2019 foram considerados como preP e 2020 e 2021 como PP. Após, foi realizada a comparação pareada dos pacientes que tinham o mínimo de dosagens em todos os anos. No centro 2, o escore Z de IMC para idade (IMC/I) também foi comparado. **Resultados:** Centro A: Foram incluídos 62/84 (74%) pacientes no período preP e 59/84 (70%) no PP. Dentre os incluídos, 49% eram do sexo feminino e a média de idade foi de 16,29 anos. A mediana de Phe preP foi de 434,39 $\mu\text{mol/L}$ e PP foi de 411,4 $\mu\text{mol/L}$ ($p = 0,495$), com mediana de 3,5 exames preP e 3,01 PP ($p = 0,517$). Em relação aos dados pareados, 26 pacientes foram incluídos (54% do sexo feminino), média de idade: 15,96 anos. A mediana de Phe foi de 387,2 $\mu\text{mol/L}$ no preP e 425,92 $\mu\text{mol/L}$ no PP ($p = 0,195$), com mediana de 4 exames preP e 4,51 PP ($p = 0,731$). Centro B: Foram incluídos 45/91 (49%) pacientes no período preP e 43/91 (47%) no PP. Dentre os incluídos, 50% eram do sexo feminino e a média de idade foi de 16,73 anos. A mediana de Phe preP foi de 406,56 $\mu\text{mol/L}$ e PP foi de 436,20 $\mu\text{mol/L}$ ($p = 0,402$), com mediana de 4 exames preP e 1,12 PP ($p = 0,020$). Em relação aos dados pareados, 15 pacientes foram incluídos (60% do sexo feminino), média de idade: 6 anos. A mediana dos níveis de Phe preP e PP foi 381,75 $\mu\text{mol/L}$ e 379,94 $\mu\text{mol/L}$ ($p = 0,156$), respectivamente; o número de testes variou de 9,5 no preP a 6,01 no PP ($p = 0,27$). O escore Z do IMC/I aumentou de 1,16 no preP para 1,74 no PP ($p = 0,016$). **Conclusão:** Embora não tenhamos conseguido demonstrar um aumento significativo dos níveis de Phe no PP, a taxa de pacientes incluídos em cada centro provavelmente reflete uma diminuição no número de medidas de Phe durante o PP. A pandemia está associada a um aumento do estilo de vida sedentário, elevando o escore Z de IMC/I.

2375

UM ANO DE ATENDIMENTO ESPECIALIZADO, MULTIPROFISSIONAL, AMBULATORIAL E HOSPITALAR AO PACIENTE EM DIETA CETOGÊNICA NO HCPA: EXPERIÊNCIA DOS SERVIÇOS DE GENÉTICA MÉDICA, NUTRIÇÃO E NEUROLOGIA PEDIÁTRICA

CATEGORIA DO TRABALHO: PRÁTICAS INSTITUCIONAIS INOVADORAS

Larissa Lira Dos Santos, Soraia Poloni, Ida Vanessa Doederlein Schwartz, Carolina Fischinger Moura de Souza, Fabiano de Oliveira Poswar, Lilia Farret Refosco, Lisiane da Gama, Vaneisse Cristina Lima Monteiro, Thiago Oliveira Silva, Maria Isabel Larissa Lira Dos Santos, Thiago Oliveira Silva, Lisiane da Gama, Vaneisse Cristina Lima Monteiro, Soraia Poloni, Lilia Farret Refosco, Maria Isabel Bragatti Winckler, Carolina Fischinger Moura de Souza, Fabiano de Oliveira Poswar, Rudimar Riesgo, Ida Vanessa Doederlein Schwartz

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

Introdução: a dieta cetogênica (DC) é uma terapia dietética rica em lipídios e restrita em carboidratos, inicialmente utilizada para epilepsia, com expansão de indicações e conhecimento científico nas últimas décadas. Várias condições genéticas podem ser tratadas com DC, sendo a primeira escolha em algumas delas. Para desfechos favoráveis, porém, é necessário acompanhamento minucioso e boa adesão por parte de pacientes/cuidadores. Realização periódica de consultas e exames laboratoriais, registro alimentar detalhado, monitorização dos níveis de cetose e dos possíveis efeitos adversos são algumas das práticas de cuidado,

permitindo a avaliação da resposta ao tratamento. Para promover, então, uma melhor assistência aos pacientes do Serviço de Genética Médica (SGM) e da Unidade de Neurologia Pediátrica (UNP) em uso de DC, foi criado, em março de 2020, um ambulatório especializado, cuja equipe também atua nas internações hospitalares, em conjunto com o Serviço de Nutrição. Objetivo: relatar a experiência do atendimento especializado. Metodologias: criação do ambulatório, que ocorre em conjunto com o de epilepsias de difícil controle da UNP e congrega residentes, estudantes de graduação e pós-graduação, contratados e professores, e de reunião profissional semanal, com seminários e discussões clínicas. Desenvolvimento de documentos de registro alimentar, monitorização clínica e material informativo (“cadernetas”) aos pacientes, cartas com orientações em situações de urgência e emergência e conteúdos sobre DC para as mídias sociais. Atualização do Protocolo Operacional Padrão, junto ao Serviço de Nutrologia. Organização, participação e/ou envio de resumos para 5 eventos científicos relacionados a DC. Considerações: o ambulatório tem possibilitado atendimentos frequentes e direcionados, fortalecendo o vínculo e a adesão dos pacientes. No contexto da pandemia COVID-19, as teleconsultas e reuniões virtuais mostraram-se válidas. Seis pacientes em DC foram acompanhados nesse período, sendo 2 casos de Deficiência de Glut1, 1 de doença mitocondrial, 1 de Síndrome de Down e 2 em investigação diagnóstica. Há perspectiva de crescimento e aperfeiçoamento do ambulatório, com aumento do número de pacientes e de profissionais atuantes. A colaboração entre serviços e instituições nesta área é de extrema relevância, visto a raridade das doenças manejadas neste ambulatório e o valor terapêutico progressivamente reconhecido da DC.

2377

AVALIAÇÃO DA RESPOSTA AO DICLORIDRATO DE SAPROPTERINA (BH4) EM PACIENTES COM

FENILCETONÚRIA SEGUNDO TESTE DE TRIAGEM DE 24H

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Ana Jaquelline Bernardo Nunes, Lisiane da Gama, Soraia Poloni, Lilia Farret Refosco, Vaneisse Cristina Lima Monteiro, Fernanda Sperb Ludwig, Tássia Tonon, Rafael Hencke Tresbach, Ida Vanessa Doederlein Schwartz

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

Introdução: A fenilcetonúria (FNC) é um erro inato do metabolismo causada por mutações no gene PAH, que codifica a enzima hepática fenilalanina-hidroxilase (PAH), e que tem como cofator a tetraidrobiopterina (BH4). Em pacientes com atividade residual da PAH, a administração de BH4 pode atuar aumentando a atividade enzimática. **Objetivo:** Descrever a responsividade ao BH4 em pacientes com FNC de acordo com um protocolo de triagem de 24h. **Métodos:** Foi realizado um teste ambulatorial de 3 dias. Os pacientes foram orientados a manter a dieta usual com restrição de fenilalanina (FAL) e uso de fórmula metabólica. A aderência à dieta foi avaliada por registro alimentar nos 3 dias de teste. Dia 1: avaliada a flutuação natural de FAL (coletado pela manhã, no ponto basal em jejum de 8h, e após 8h); Dia 2: coleta basal de sangue, seguida por ingestão de 20mg/kg de BH4 em dose única. Novas coletas foram realizadas 8h e 24h após o BH4. Os pacientes foram considerados responsivos se apresentassem uma redução maior que 28-30% nos níveis de FAL em 8h e/ou 24h em comparação à variação do dia 1. **Resultados:** Foram incluídos 15 pacientes (meninas=10; idade=9,5±4,7 anos; PKU Clássica= 6, Leve=8, indefinido= 1). Duas crianças tiveram resultados inconclusivos por não serem aderentes ao teste e não foram incluídos nas análises. A mediana de flutuação natural de FAL foi de +10,58% (intervalo interquartil 7,22-26,19). Seis pacientes (46%) foram responsivos: 5/6 (83,3%) com PKU Leve e um (16,7%) com PKU clássica. A taxa de responsividade foi de 38,4% para PKU leve e 7,7% para PKU Clássica. Quatro pacientes foram responsivos em 8h e 24h (-68,41±19,25% em 8h e -69,63±28,22% em 24h) e dois foram responsivos apenas em 8h (-28,91±0,25%). A média de FAL pré e pós BH4 nos responsivos foi, respectivamente, 6,21±2,74mg/dL e 4,43±2,46mg/dL, e nos não responsivos foi de 7,91±2,05mg/dL e 7,14±2,19mg/dL, respectivamente. A concordância de predição de responsividade pelo genótipo segundo o BioPKU foi de 90%. Um paciente adulto apresentou dispepsia após a ingestão do BH4, teve o teste interrompido e foi não-responsivo em 8h. **Conclusão:** Como esperado, a resposta ao BH4 foi maior em pacientes com PKU leve, estando a maioria de acordo com a predição do genótipo. A flutuação natural é um ponto a ser considerado, assim como a possibilidade de não colaboração da criança e baixíssima ocorrência de eventos adversos.