

entre o número de SRDR habilitados para o Eixo I e para o Eixo II, havendo um número reduzido especialmente para algumas áreas do Eixo II. Portanto, considerando que no Brasil existem cerca de 10-15 milhões de pessoas com DR, para atender a necessidade desta população, é fundamental ampliar o número de SRDR de origem genética e não genética habilitados e a distribuição desses centros pelo território nacional.

1979

ESTUDO DE VARIANTES DO GENE CYP21A2 RELACIONADAS À HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Daniela Pereira Laureano, Andryele Zaffari Machado, Clarissa Gutierrez Carvalho, Guilherme Guaragnafilho, Julio César Loguercio Leite, Tatiana Prade Hemesath, Eduardo Correa Costa, Sandra Leistner Segal
UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Introdução: A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é um grupo de doenças autossômicas recessivas relacionadas à deficiência enzimática na via da esteroidogênese adrenal. Essa alteração pode impactar na formação da genitália externa. Na cascata metabólica relacionada, a deficiência de 21-hidroxilase (21-OHD) é a causa mais comum de HAC, correspondendo a 95% dos casos. A 21-OHD é codificada pelo gene CYP21A2, no qual diferentes variantes gênicas já foram descritas na literatura com impacto no fenótipo e no tratamento. **Objetivos:** Avaliar as variantes mais frequentes no Brasil relacionadas ao gene CYP21A2. **Metodologia:** Foi realizado um estudo transversal com coleta dos dados de pacientes acompanhados no ambulatório de diferenciação sexual, pertencente ao Programa de Anomalias do Desenvolvimento Sexual (PADS) do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) a partir do ano de 2013. Foi realizada análise do gene CYP21A2 através da técnica PCR alelo específico, sendo as variantes V281L, R356W, P30L, Q318X e cluster do éxon 6, avaliadas em 8 pacientes com diagnóstico clínico de HAC. Este projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do HCPA (nº2019-0362). **Resultados:** As variantes encontradas com maior frequência foram P30L (37,5%), cluster do éxon 6 (25%) e R356W (12,5%). **Conclusão:** O conhecimento sobre as variantes presentes nos pacientes traz informações importantes a respeito do impacto e do prognóstico da doença e auxilia a equipe de saúde na escolha de um tratamento personalizado a cada paciente. Com vistas a aumentar o número de variantes testadas estamos padronizando análise adicional pela técnica de MLPA que inclui 8 novas variantes mais frequentes mundialmente.

2120

CLASSIFICAÇÃO DAS DOENÇAS RARAS: COMPARAÇÃO ENTRE AS ONTOLOGIAS CID-10 E ORPHA

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Amanda Maria Schmidt, Mariane Barros Neiva, Victória Machado Scheibe, Júlia Cordeiro Milke, Mariana Lopes Dos Santos, Lorenzo Longo Makariewicz, Bibiana Mello de Oliveira, Milena Artifon, Têmis Maria Félix
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE
INSTITUTO CIÊNCIAS MATEMÁTICAS E COMPUTAÇÃO DA UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO DE RIBEIRÃO PRETO

Introdução: As Doenças Raras (DR) acometem até 65 pessoas a cada 100.000 habitantes, segundo a Organização Mundial de Saúde. Apesar de individualmente raras, integram aproximadamente sete mil doenças. No Brasil, são cerca de 13 milhões de pacientes que precisam de atenção e tratamento adequados, em geral providos pelo Sistema Único de Saúde. Desde a instituição da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR (portaria 199/2014), o Ministério da Saúde (MS) tem investido em políticas que uniformizam o atendimento, monitoramento e tratamento destes pacientes. De acordo com esta portaria, as DR são classificadas de acordo com o CID-10 (Classificação Internacional de Doenças). A Rede Nacional de Doenças Raras identificou que a classificação utilizada agrupa muitas doenças no mesmo código (CID), dificultando a classificação e o registro de DR. **Objetivos:** Comparar o uso do CID-10 ao código ORPHA, uma ontologia desenvolvida para a classificação de DR. **Metodologia:** Utilizou-se a lista de CID-10 referentes a DR determinada pelo MS e foi exportado do Orphanet a relação de doenças com CID-10 relacionados. Por meio de um cruzamento de

dados via linguagem Python, determinou-se a relação de ORPHA e CID-10. Resultados: A lista de DR fornecida pelo MS conta com 270 CID-10, sendo que 113 (41,85%) não apresentam código ORPHA e apenas 40 (14,81%) estão associados a este código. Com o cruzamento de dados, observa-se que, apesar das classificações serem feitas pelo CID-10 no MS, o número ORPHA classifica as doenças com mais detalhes e de forma mais compartimentada, já que 117 DR (43,33%) estão associadas a 2600 DR no código ORPHA. Como exemplo, o CID Q87.8 [outras síndromes com malformações congênitas (MC) não especificadas] está relacionado a 422 doenças no código ORPHA; e o CID Q87.0 (síndromes com MC afetando predominantemente o aspecto da face) está associado a 131 códigos ORPHA. Conclusões: O CID é um identificador generalista devido a sua natureza mono-hierárquica. Desta forma, a classificação utilizada pelo MS para DR dificulta o reconhecimento correto das mesmas, já que muitas ficam agrupadas em um único código. É importante que as DR recebam uma classificação adequada, pois tais indicadores poderão contribuir para o reconhecimento da epidemiologia e determinar a alocação de recursos humanos, terapêuticos e diagnósticos no campo das DR.

2158

DIABETES MELLITUS E SÍNDROME 49,XXXXY: EVIDÊNCIA DE UMA POSSÍVEL ASSOCIAÇÃO

CATEGORIA DO TRABALHO: RELATO DE CASO ÚNICO

Izadora Meira Rogerio, Julia Marschner de Souza, Eliézer da Cunha Rodrigues, Raquel Dos Santos Ramos, Thais Vanessa Salvador, Tatiane Andressa Gasparetto, Victória Porcher Simioni, Fernanda Silva Dos Santos, Ana Luíza Kolling Konopka, Ernani Bohrer da Rosa, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE

SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE PORTO ALEGRE

Introdução: a síndrome 49,XXXXY é uma variante da síndrome de Klinefelter (SK) considerada rara. Nosso objetivo foi relatar uma criança com a síndrome 49,XXXXY apresentando diabetes mellitus do tipo 2 (DM2). Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital e da Universidade (CAAE: 69178217.7.0000.5345). Descrição do caso: O paciente era um menino de 9 anos com história de diagnóstico de síndrome 49,XXXXY. Ele nasceu a termo, de parto normal, pesando 2,150 gramas e com escore de Apgar de 10 no quinto minuto. Durante sua evolução, notou-se que ele era hipotônico, sendo que teve atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e de fala. A tomografia computadorizada de crânio mostrou hipoplasia cerebral. Ao exame físico, aos 7 anos, ele possuía peso de 45 kg, altura de 134,8 cm, perímetro cefálico de 53 cm, sinofrismo, fendas palpebrais oblíquas para cima, epicanto bilateral, hipertelorismo ocular e clinodactilia do quinto dedo bilateral. O pênis e o volume testicular eram pequenos. Seu índice de massa corporal era de 24,8 (normal). Aos 11 anos, precisou ser internado por poliúria. Já apresentava esta queixa há cerca de 1 mês, sendo que possuía também polidipsia e emagrecimento. A avaliação foi compatível com DM2. Ele começou a usar insulina NPH e metformina. A pesquisa de anticorpos contra as ilhotas pancreáticas, a insulina e a enzima descarboxilase do ácido glutâmico (GAD), bem como a dosagem do peptídeo C foram normais. Conclusões: já é amplamente relatado que indivíduos com a SK apresentam com maior frequência DM. Em nossa revisão da literatura, encontramos poucos relatos de pacientes com a síndrome 49,XXXXY e resistência à insulina ou DM, sendo somente um deles com DM2. De forma interessante, a idade de início do DM neste caso foi também precoce, tal como visto em nosso paciente. Portanto, apesar da descrição conjunta na literatura de pacientes com a síndrome 49,XXXXY e o DM, esta associação ainda não é bem conhecida, devido até aos poucos trabalhos publicados. Assim, publicações adicionais mostrando pacientes com esta relação serão importantes tanto para a confirmar, junto com suas possíveis especificidades, como de excluí-la.