

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