

treatment. His sibling with congenital cataracts had no clinical or biochemical evidence of galactosemia. He underwent lensectomy and surgical correction of craniosynostosis. WGS led to identification of a large novel homozygous truncating duplication in GALK1 gene affecting splice site c.166-16_227dup (p.Thr77Profs*26, NM_000154.2). Informed consent was obtained the parents to publish clinical and genotypical data anonymously. Conclusion: There are previous reports of the association between craniosynostosis and classic galactosemia in rare cases of homozygous contiguous deletion affecting GALT and IL11RA genes (9p13.3); however, there exists no data on craniosynostosis with other forms of galactosemia. The identified novel likely pathogenic variant explains both galactosemia and cataract phenotypes. No pathogenic variants related to craniosynostosis phenotype were identified. This case report describes a novel variant related to galactosemia type II. Future investigations involve analyses at the transcriptional level.

2476

CAFEÍNA E MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS: RESULTADOS PRELIMINARES DE UMA REVISÃO INTEGRATIVA

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Ricardo Rohweder, Thanyse de Oliveira Schmalfluss, Diéssy Dos Santos Borniger, Carolina Zanfir Ferreira, Guilherme Paulon Torrano Ferreira Lopes, Camila Pocharski Barbosa, Taiane Dornelles Moreira, Marcos Kobren Zanardini, Lucas Rosa Fraga

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

O consumo de cafeína durante a gestação está relacionado a eventos gestacionais adversos (EGA), incluindo abortamento, natimortalidade e baixo peso ao nascer. A Organização Mundial da Saúde recomenda que mulheres grávidas com alta ingestão de cafeína reduzam o consumo a fim de evitar riscos de EGA. Diferentes estudos clínicos e experimentais têm investigado o potencial teratogênico da cafeína. Contudo, os riscos, as condições adversas relacionadas ao consumo de cafeína bem como sua dose ainda são discutíveis. O objetivo deste estudo foi reunir e caracterizar estudos que avaliavam o consumo de cafeína durante a gestação com EGA através de um revisão integrativa da literatura. Realizamos uma busca por artigos científicos nas bases BVS, Scielo, Embase, Cochrane, Scopus e Web Of Science (GPPG2017-0437 - CAEE69694217000005327). Os estudos obtidos foram avaliados em duas fases: (i) leitura de títulos e abstracts e (ii) leitura de textos completos. Conduzimos então uma caracterização dos estudos para avaliar tipo de estudo (clínico ou experimental) e desfecho avaliado. A busca obteve um total de 7977 estudos únicos, e após a avaliação, 514 artigos foram selecionados para revisão integrativa. Dentre os estudos clínicos (n=262), os desfechos investigados foram: pequeno para idade gestacional (n=86), abortamento (n=47), desfechos na infância ou idade adulta (n=42), malformações (n=42), prematuridade (n=34) e outros desfechos (n=55). Os 19 estudos que avaliaram a associação do consumo de cafeína com malformações congênitas, publicados a partir do ano 2000, investigavam: fendas labial e palatina (n=5), malformações do sistema nervoso (n=4), sistema osteomuscular (n=4), órgãos genitais (n=3), sistema cardiovascular (n=3), sistema digestório (n=2), olho, orelha, face e pescoço (n=2), sistema respiratório (n=1) e sistema urinário (n = 1). As principais associações encontradas foram defeitos de fechamento do tubo neural, fendas orais, criptorquidia persistente e atresia coanal. Estudos que não encontraram associação avaliaram hispopádia, agenésia ou hipoplasia renal, malformações de olho, orelha e pescoço e malformações do sistema osteomuscular. A maneira de avaliar a exposição e a dificuldade de isolar o efeito da cafeína são os principais desafios dos estudos sobre o tema. O consumo materno de cafeína está associado com algumas malformações congênitas. Métodos aprimorados de avaliação de exposição em estudos amplos podem contribuir na elucidação da associação.

2502

DISTRIBUIÇÃO REGIONAL DE PROCEDIMENTO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO PELO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE NO BRASIL: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Victória Machado Scheibe, Amanda Maria Schmidt, Júlia Cordeiro Milke, Mariana Lopes Dos Santos, Lorenzo Longo Makariewicz, Milena Artifon, Bibiana Mello de Oliveira, Têmis Maria Félix

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

INTRODUÇÃO: De acordo com a American Society of Human Genetics, aconselhamento genético (AG) é o processo de comunicação que trata dos problemas humanos relacionados com a ocorrência, ou risco de ocorrência, de uma doença genética dentro de uma família - realizado por uma equipe multidisciplinar capacitada. O AG é responsável, dentre outras funções, pela melhor compreensão do diagnóstico e da repercussão clínica desse, pelo entendimento da hereditariedade e do risco de recorrência e pelo estabelecimento de possíveis alternativas. Considerando que cerca de 80% das Doenças Raras são de origem genética, o AG é fundamental na atenção dos indivíduos acometidos e suas famílias. Segundo a Portaria 199/2014 da Política Nacional das Doenças Raras, apenas os Serviços de Referência em Doenças Raras (SRDR) ou Serviços Especializados em Doenças Raras (SEDR) estão habilitados a realizar AG. **OBJETIVO:** Avaliar o impacto financeiro de procedimentos ambulatoriais de AG no Sistema Único de Saúde no Brasil. **MÉTODOS:** Estudo descritivo retrospectivo documental a partir de dados disponibilizados pelo Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde no período entre maio/2020 e maio/2021. **RESULTADOS:** No período avaliado, foram registrados 3,3 bilhões de procedimentos ambulatoriais no Brasil. Destes, 7800 foram AG (2,3:1.000.000). A média mensal foi de 600 procedimentos ($\pm 235,6$), com aumento progressivo no período. A maior parte dos procedimentos foram registrados na Região Sul (45,8%), e nenhum foi registrado na Região Norte. Dentre os Estados brasileiros que realizaram AG, os mais frequentes foram: Rio Grande do Sul (43,4%), Ceará (15,7%) e Rio de Janeiro (12,5%). O investimento envolvendo AG foi de R\$780 mil, cerca de 0,004% das despesas totais de procedimentos ambulatoriais no período estudado. **CONCLUSÃO:** A discrepância na distribuição regional de procedimentos ambulatoriais de AG reflete a desigualdade de acesso e distribuição dos serviços de atendimento especializado dentro do território nacional - haja vista que não há por ora serviços habilitados a realizar AG na Região Norte. Essa diferença é preocupante, uma vez que os pacientes e seus familiares necessitam de acesso às informações necessárias para um melhor entendimento e abordagem das doenças de causa genética.

2535

COVID-19 PANDEMIC IMPACT ON THE BRAZILIAN INBORN ERRORS OF METABOLISM COMMUNITY: A PATIENT REPORTED SURVEY

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Lethicia Campos Ferraro, Dévora Natalia Randon, Nataniel Monsore de Sá, Décio Brunoni, Carolina Fischinger Moura de Souza, Dafne Dain Gandelman Horovitz, Matheus Vernet Machado Bressan Wilke, Ida Vanessa Doederlein Schwartz

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

Background: The COVID-19 pandemic led to the reorganization of the healthcare system towards mitigating the spread of the virus. Understanding its repercussions, the patients perspective is essential for the design, implementation, and appraiser of proper contention measures. **Aim:** To assess the perception of the pandemic impact on the Brazilian inborn errors of metabolism (IEM) community. **Methods:** An online questionnaire addressed to patients/caregivers with rare diseases was adapted the EURORDIS form and widely disseminated in Brazil June 1st to July 5th, 2020 (peak of pandemic). A thousand four hundred sixty-six participants answered the questionnaire; among them, 624 came the IEM community (191 patients and 433 caregivers), representing 57 disorders and disorder groups. CAAE 30767320.7.00005327. **Results:** The IEM most frequently reported were Phenylketonuria (n=95, 15.2%), Porphyrias (n=83, 13.3%), Hepatic glycogen storage diseases (n=81, 13%), Mucopolysaccharidosis (n=66, 10.6%), Congenital adrenal hyperplasia (n=47, 7.5%), and Gaucher disease (n=33, 5.3%). The patients age distribution (yo) was <18=350 (56.1%), 18-64=266 (42.6%) and >65=8 (1.3%). Five hundred seventy-eight (92.6%) participants reported not leaving home or doing it only when essential. Two hundred sixty-seven (42.8%) and 357 (57.2%) experienced pharmacologic and rehabilitation therapies disruption, respectively, and 428 (68.6%) had medical genetics appointments postponed/canceled. IEM participants appeared to have more access to information and ability to overcome difficulties, and feel less threatened, lonely/depressed than the non-IEM ($p<.05$). Telemedicine was experienced by 425 (68.1%), and 68.5% agreed this is a good strategy for health care. Seventy (11.2%) participants were tested for Sars-Cov-12 and 9 (1.4%) needed hospitalization, three of them at ICU. **Discussion:** The pandemic scenario has increased the vulnerability of the Brazilian patients with IEM, mainly regarding medical care and access to treatment. Thus, strategies that ensure continued assistance in a safe manner, such as telemedicine, should be reinforced. The cooperation of patients and caregivers, along with a