

2167

TRIAGEM NEONATAL EXPANDIDA POR ESPECTROMETRIA DE MASSAS EM TANDEM NO MUNICÍPIO DE PORTO ALEGRE: RESULTADOS DAS 3 PRIMEIRAS SEMANAS DO ESTUDO-PILOTO.

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Fernanda Hendges de Bitencourt, Simone Martins de Castro, Roberto Giugliani, Nataniel Floriano Ludwig, Tássia Tonon, Cristiane Kopacek, Marina Acosta, Gabrielle Iop, Larissa Faqueti, Ida Vanessa Doederlein Schwartz, Luzivan Costa Reis, Francyne Kubaski

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Objetivo geral: Avaliar a exequibilidade e o potencial de um programa piloto de triagem neonatal expandida, realizado através de Espectrometria de Massas em Tandem (MS/MS) no município de Porto Alegre. Metodologia: Este é um estudo prospectivo, de coorte, longitudinal, com intervenção. Durante o período de um ano, todos os recém-nascidos (RN) de Porto Alegre (POA) que coletarem o seu Teste do Pezinho SUS em Unidade Básica de Saúde (UBS), e que concordarem em participar do estudo, serão também avaliados quanto à possível ocorrência de 23 erros inatos do metabolismo tratáveis, por meio da espectrometria de massa em tandem (MS/MS). O MS/MS será realizado na amostra coletada para o Teste do Pezinho SUS. Os pacientes com MS/MS alterado após 2 coletas, receberão atendimento especializado por 6 meses. Após este período, somente os casos com alterações não transitórias permanecerão em acompanhamento e tratamento. Resultados (primeiras 3 semanas): O estudo iniciou em 28 de junho, em tempos diferentes nas diferentes UBS de POA. Ascapacitações permanecem de forma continuada. Nas 3 primeiras semanas, foram realizadas 285 inclusões (de um total de 482 RN que coletaram o Teste Pezinho nas UBS de POA - 59,1%). A taxa de inclusão no estudo teve aumento gradativo: 19,3% na semana 1; 55,7% na semana 2; e 94,4% na semana 3. Houve somente uma negativa de participação. Até o momento, foram solicitadas 7 recoletas (2,4%), não sendo identificado caso positivo. De forma retrospectiva, foi analisado o papel-filtro de RN nascido fora de Porto Alegre, coletado no quarto dia de vida no interior do RS, no início de julho/2021, e que internou comatoso na primeira semana de vida, sendo posteriormente diagnosticado com distúrbio do ciclo da ureia. O primeiro papel-filtro já identificava a presença de altos níveis de citrulina; este RN teria sido identificado precocemente caso tivesse feito triagem com MS/MS. Conclusões: Os dados obtidos permitirão a avaliação e estruturação de um programa para realização de triagem neonatal expandida por MS/MS no município de Porto Alegre e para todo o estado do Rio Grande do Sul, conforme previsto em Lei Estadual aprovada em 2020 e Federal aprovada em 2021.

2177

ATAXIA-TELANGIECTASIA: REVISÃO DAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, LABORATORIAIS E CITOGENÉTICAS A PARTIR DO RELATO DE UMA PACIENTE

CATEGORIA DO TRABALHO: RELATO DE CASO ÚNICO

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

UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE

SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE PORTO ALEGRE

Introdução: a ataxia-telangiectasia é uma doença autossômica recessiva causada por mutações no gene ATM, localizado no cromossomo 11. Nosso objetivo foi relatar os achados clínicos, neurológicos e laboratoriais de uma paciente com ataxia-telangiectasia. Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital e da Universidade (CAAE: 69178217.7.0000.5345). Descrição do Caso: paciente feminina de 8 anos encaminhada por alteração de marcha e de mobilidade ocular. Filha mais nova de um casal jovem e não consanguíneo. Gestação e pré-natal sem intercorrências. A criança nasceu de parto cesáreo, a termo, pesando 2850 g e com escore de Apgar de 5 no primeiro minuto e de 8 no quinto. Os seus marcos do desenvolvimento neuropsicomotor foram normais até 1 ano de vida, quando começou a apresentar infecções e disfunção respiratória, além de várias hospitalizações. Com 1 ano e meio de vida, teve episódio grave de infecção por varicela. Ela passou a ter dificuldade para deambular, com piora progressiva; começou a apresentar telangiectasias na conjuntiva, além de ataxia cerebelar, apraxia do olhar, e movimentos sacádicos e lentos. A avaliação laboratorial evidenciou níveis séricos elevados de alfa-fetoproteína e o estudo com indução de