

constant health system adequation is crucial to cope with this situation and may be so even post-pandemic.

**2568**

**PARENTAL PERSPECTIVE OF FEEDING DIFFICULTIES IN CHILDREN WITH HEPATIC GLYCOGEN STORAGE DISEASES**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Barbara Cristina Pezzi Sartor, Bibiana Mello de Oliveira, Tássia Tonon, Lilia Farret Refosco, Kátia Irie Teruya, Ida Vanessa Doederlein Schwartz, Patrícia Barcellos Diniz, Carolina Fischinger Moura de Souza  
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Introduction: Hepatic glycogen storage diseases (GSD) are inborn errors of metabolism that result in a defect in glycogen synthesis or degradation, predominantly affecting the liver and muscles. Treatment is nutritional, with diet restrictions and regular use of raw cornstarch. To date, no study has evaluated the degree of feeding difficulty in hepatic GSD and/or its correlation with parental stress. Objective: This study aims to investigate the presence and severity of feeding difficulties in children with GSD and the presence of parental stress using the Parental Stress Scale. Methods: Twenty-nine individuals (parents and/or caregivers of individuals with GSD) participated in the study, responsible for children aged 6 mo. to <7yo. The presence and severity of feeding difficulties in children with GSD was evaluated through Brazilian Infant Feeding Scale (EBAI) and the presence of parental stress was evaluated using the Parental Stress Scale (EPPa), through the use of a standardized form with application of consent form (CAAE: 30895020.0.1001.5329). Results: The patients under their care were predominantly male (19/10), had a mean age of 47.75 months, with mean age at GSD diagnosis 8.39 months. Diagnosis of GSD type Ia (15) and Ib (5) were the mostly reported, followed by type III (2), VI (1), IX (2) and unknown type (4). In this sample, 22/29 (76.0%) had feeding problems, classified as mild (24.0%), moderate (24.0%) and severe (28.0%). The EBAI score was significantly higher among female patients and among patients who did not have meals with families. One parent/caregiver had high parental stress. No statistical significance was observed when comparing feeding difficulties and parental stress. Conclusions: This study corroborated the findings of feeding difficulties in groups at risk and showed the prevalence and degree of feeding problems in this population. Although the scales were not related, quantifying parental stress enabled to verify impact of the diagnosis on the quality of life the caregivers perspective. More studies in this field are warranted aiming for better treatment of GSD.

**2626**

**ESTRESSE OXIDATIVO EM CÉREBRO DE CAMUNDONGOS NOCAUTE PARA ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I SUBMETIDOS A UMA SOBRECARGA DE LISINA E EFEITO PROTETOR DO BEZAFIBRATO**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Rafael Palavro, Bianca Seminotti, Morgana Brondani, Rafael Teixeira Ribeiro, Guilhian Leiniz, Moacir Wajner

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

A acidemia glutárica tipo I (AG I) é um erro inato do metabolismo de herança autossômica recessiva causado por mutações no gene que codifica a enzima glutaril-CoA desidrogenase (GCDH), levando à diminuição severa da atividade dessa enzima, e acúmulo dos ácidos glutárico e 3-hidroxiglutárico no cérebro e líquidos biológicos dos afetados. Os pacientes desenvolvem degeneração aguda do estriado durante situações de estresse catabólico, seguindo-se de distonia e discinesia. Dano cortical progressivo também ocorre nessa doença. Considerando que os mecanismos do dano estriatal e cortical não estão totalmente elucidados nessa doença, o objetivo deste trabalho foi avaliar parâmetros bioquímicos da homeostase redox, em um modelo genético de AG 1 submetido à sobrecarga de lisina que foi previamente demonstrado causar lesão estriatal nesse modelo. Um possível efeito protetor do bezafibrato (bez) também foi investigado. Camundongos selvagens (Gcdh+/+) e nocautes para GCDH (Gcdh-/-) foram submetidos ao tratamento com bez (75 mg / kg / dia) durante 7 dias. A partir do dia 5, parte dos animais Gcdh+/+e Gcdh-/-receberam uma dieta rica em lisina por 48h (4,7 %) até o dia 7, quando foram eutanasiados. O cérebro foi dissecado, e o estriado e o córtex cerebral foram isolados e

usados para avaliação dos parâmetros de homeostase redox, tais como peroxidação lipídica (níveis de malondialdeído, MDA), níveis de glutathiona reduzida (GSH) e a atividade das enzimas antioxidantes superóxido dismutase (SOD), catalase (CAT) e glutathiona S-transferase (GST). Os resultados mostraram um aumento nos níveis de MDA no estriado e córtex cerebral dos animais Gcdh<sup>-/-</sup> em comparação aos animais controle, aumento esse que foi prevenido pela administração de bez. Também foi detectada uma diminuição nos níveis de GSH em ambas estruturas cerebrais do grupo Gcdh<sup>-/-</sup> quando comparado ao grupo Gcdh<sup>+/+</sup>, e o bez foi capaz de normalizar esses níveis. Além disso, houve aumento nas atividades das enzimas SOD e CAT em estriado e córtex cerebral, enquanto que o aumento da atividade da GST foi observado apenas em estriado dos animais Gcdh<sup>-/-</sup>. Por fim, o tratamento com bez preveniu o aumento da atividade das enzimas antioxidantes. Os resultados obtidos indicam o possível envolvimento do estresse oxidativo na fisiopatologia da AG I, e mostram o possível efeito protetor induzido pela administração de bez.

2640

### **ANÁLISE DO MIR-122 COMO POSSÍVEL BIOMARCADOR DO PROGNÓSTICO DE HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Fabiane Pohlmann de Athayde, Nathália Kersting Dos Santos, Leo Sekine, Tor Gunnar Hugo Onsten, Sandrine Comparsi Wagner, Sandra Leistner Segal

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE

A Hemocromatose Hereditária (HH) é uma doença genética, caracterizada por uma alta absorção de ferro pela mucosa do intestino delgado. É associada a variantes genéticas em genes de codificadores ou de receptores da ferritina e/ou transferrina. O ferro em excesso no sangue é fagocitado pelos macrófagos, podendo também se estender ao parênquima de diversos tecidos. O metal livre sofre reações físico-químicas que podem desencadear alguns processos como o dano ao DNA, formação de neoplasias, insuficiência do órgão, entre outros. O tratamento dos pacientes com o diagnóstico de HH pode ser realizado através de flebotomias, do uso de quelantes de ferro e de técnicas dietéticas. No entanto, tais terapias apresentam limitações e não impedem que o ferro comprometa órgãos vitais, desenvolvendo uma série de comorbidades comumente relatadas. Além disso, não existe descrição na literatura de bons marcadores deste processo que relacione o excesso do metal e o acometimento tecidual. Este estudo teve por objetivo analisar a expressão do micro-RNA mir-122 em amostras de pacientes com diagnóstico de HH que apresentavam diferentes níveis de ferritina sérica; identificar importantes interações deste miRNA com mRNAs-alvo no metabolismo do ferro e correlacionar os resultados com demais achados clínicos registrados em prontuários. Foram analisadas 26 amostras sanguíneas de pacientes do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, através de quantificação por RT-qPCR dos níveis de miR-122. Os pacientes foram estratificados em 3 grupos conforme seus níveis de ferritina, sendo o grupo 1 composto por pacientes com níveis de ferritina até 299 ng/mL, o grupo 2 por pacientes com ferritina entre 300 e 1099 ng/mL e o grupo 3 composto por pacientes com níveis de ferritina acima de 1100 ng/mL. Foi demonstrado o possível envolvimento do miR-122 na homeostase do ferro, provavelmente regulando a expressão de hepcidina e a absorção intestinal de ferro. A análise dos resultados demonstrou que os pacientes do grupo 3 apresentaram maior expressão do miR-122 do que pacientes do grupo 1 ( $p=0,03$ ), bem como maiores níveis de ferritina após o tratamento em relação a pacientes do grupo 2 ( $p=0,01$ ), mesmo sem diferenças significativas do número de sessões de sangrias entre esses grupos, indicando uma provável maior resistência ao tratamento. Essas e outras diferenças significativas entre os grupos podem classificar o miR-122 como um possível biomarcador.

2669

### **ALTERAÇÕES MOLECULARES DE SIGNIFICANDO CLÍNICO INCERTO EM PACIENTES COM CÂNCER DE PULMÃO DE NÃO PEQUENAS CÉLULAS: DECISÃO TERAPÊUTICA E RESPOSTA A INIBIDORES DE TIROSINA-QUINASE**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Tiago Finger Andreis, Gabriel de Souza Macedo, Patricia Ashton-prolla

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL