

realizada por 50 (56,2%) e 34 (38,2%) realizavam ressonância nuclear magnética anualmente. Destaca-se que 48 (53,9%) pacientes realizaram adenomastectomia redutora de risco e 38 (42,7%) realizaram salpingooforectomia redutora de risco. Conclusão: Os dados preliminares reforçam a já conhecida associação de VGP em BRCA1 e BRCA2 com câncer de mama, principal neoplasia identificada em nossas pacientes. A maioria dos casos relatam ter recebido orientações e estão realizando PR anualmente. Uma parcela importante (17,2%) dessas mulheres recebeu ou está investigando uma nova neoplasia reforçando a importância do seguimento. Comparado com outros estudos o percentual de adesão as CRR foram semelhantes.

3098

DIFICULDADES ALIMENTARES NA FENILCETONÚRIA: RESULTADOS PRELIMINARES

ALEXIA DIOVANA FERNANDES DA ROCHA; CHENIA CALDEIRA MARTINEZ; LILIA FARRET REFOSCO; TÁSSIA TONON; CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA; IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ; SHEILA TAMANINI DE ALMEIDA

HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

INTRODUÇÃO: A Fenilcetonúria (PKU) é uma doença genética rara causada pela deficiência ou ausência da enzima responsável por converter o aminoácido fenilalanina em tirosina, sendo diagnosticada pela Triagem Neonatal. O tratamento da PKU é constituído por uma dieta restritiva e a ingestão diária de fórmula metabólica. Por conta das características do tratamento da doença, pacientes com PKU podem estar suscetíveis ao desenvolvimento de dificuldades alimentares.

OBJETIVOS: Investigar e analisar a prevalência de dificuldades alimentares em pacientes com PKU.

MÉTODOS: Estudo transversal, com amostra de conveniência composta por 39 pacientes diagnosticados com PKU. Os responsáveis pelos pacientes responderam um questionário eletrônico sobre a alimentação dos seus filhos. O questionário incluiu dados clínicos e demográficos sobre amamentação e alimentação, e a Escala Brasileira de Alimentação Infantil (EBAI). A escala possui 14 itens, que podem ser classificados de 1 a 7 em uma escala de Likert. A EBAI classifica as dificuldades alimentares em dificuldade alimentar leve, dificuldade moderada e dificuldade grave. Os dados foram analisados por meio de frequência absoluta e mediana.

RESULTADOS: Trinta e nove pacientes foram incluídos (sexo masculino= 20; mediana de idade= 3 anos, intervalo interquartil [IQR]= 2 - 4). A mediana de idade ao diagnóstico de PKU foi de 23 dias de vida (IQR= 15 - 44). Trinta pacientes não apresentaram dificuldade alimentar referida pelos cuidadores. Dos 9 pacientes com dificuldades, cinco apresentavam dificuldade leve, um dificuldade moderada e três dificuldade grave. Do total de pacientes, 29 foram amamentados complementando com fórmula metabólica. Considerando a amostra em subgrupos, a mediana de escore da EBAI no subgrupo de crianças amamentadas foi de 53 pontos e, nas não amamentadas, foi de 55,5 pontos. Trinta e sete cuidadores referiram preocupação com a alimentação de seu filho.

CONCLUSÕES: O presente estudo identificou baixa prevalência de dificuldades alimentares em crianças com PKU, bem como alta prevalência de crianças que foram amamentadas. A amamentação poderia influenciar positivamente o desenvolvimento alimentar, pois o grupo amamentado teve menores escores de dificuldades na alimentação. Observou-se também alta prevalência de preocupação dos cuidadores com a alimentação dos filhos, que pode ser explicada pela limitada variedade de alimentos permitidos pela dieta dos pacientes.

3108

PROGRESSÃO DAS PARAPARESIAS ESPÁSTICAS HEREDITÁRIAS DE INÍCIO INFANTIL EM COORTE NO SUL DO BRASIL

GIORDANI MARCHISIO, GABRIELA ; FUSSINGER, HELENA; BRIGHENTE, SAMANTA ; DONIS, KARINA; BRUSIUS-FACCHIN, ANA CAROLINA; SAUTE JONAS ALEX MORALES

HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: As paraparesias espásticas hereditárias (PEH) são um grupo de doenças neurogenéticas classificadas clinicamente em formas puras, em que são descritos apenas os achados piramidais; e complexas, em que esses achados são acompanhados de disfunção de outros sistemas neurológicos ou sistêmicos. A idade de início e a progressão das PEH é variada, sendo sugerido evolução mais lenta nas formas de início infantil. **Objetivo:** Comparar a progressão das PEH de início infantil, definidas por idade de início ≤ 10 anos, com a progressão das formas tardias. **Métodos:** Realizamos estudo de coorte retrospectivo, em que foram revisados dados de pacientes com suspeita de PEH acompanhados consecutivamente no Serviço de Genética Médica do HCPA entre 2011 e 2020. Como critério de inclusão era necessário ter suspeita clínica de PEH e diagnóstico genético ou bioquímico confirmado ou ter realizado investigação mínima para a condição, incluindo painel de sequenciamento de nova geração. **Resultados:** Foram incluídos 113 pacientes (77 famílias), 31 destes (27,4%) com início infantil (idade média de início de $3,52 \pm 3,3$ anos) e 82 com início tardio. Entre os pacientes com formas puras, 7/17 (41,1%) dos casos de início infantil e 20/37 (54%) dos casos de início tardio necessitavam de dispositivo auxiliar para locomoção ($p=0,379$); 2/17 (11,7%) dos casos de início infantil e 1/37 (2,7%) dos casos de início tardio estavam restritos à cadeira de rodas ($p=0,177$). A mediana de duração de doença na necessidade de dispositivo auxiliar para locomoção foi de 30 anos (IC 95% 11,0-48,9 anos) nas formas puras infantis e de 14 anos (IC 95% 11,2-16,7 anos) nas formas tardias ($p=0,285$). A progressão transversal da escala Spastic Paraplegia Rating Scale (SPRS) foi 0,743 pontos (IC 95% -0,21-1,69, $p=0,120$) menor nas formas de início infantil, uma diferença não significativa ($p=0,120$). Houve clara diferença entre a gravidade de formas puras e complexas apenas para as PEH de início tardio, em que 13/43 (30,2%) pacientes com formas complexas e apenas 1/37 (2,7%) das formas puras estavam restritos a cadeira de rodas ($p=0,01$). **Conclusão:** Nosso estudo mostra tendência a progressão mais lenta nas formas infantis de PEH puras. Estudos multicêntricos com tamanhos amostrais