

interest. Cardiomyopathy was evaluated on 10/15 by left ventricular mass index. There were no significant differences in left ventricular mass [mean change 131.31 (95% CI 91.02, 181.59)]. The death outcome [mean change 0.26 (95% CI 0.13, 0.45)]. Discussion: Our results add information over previous studies on ERT, once evaluated through meta-analysis the impact of ERT on cardiomyopathy and mortality. Therefore, the results indicate improvement in cardiomyopathy and mortality, which are really important outcomes in assessing this disease.

3317

ANÁLISE DAS CONSULTORIAS SOLICITADAS AO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DURANTE INTERNAÇÃO HOSPITALAR EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS

ELIS VANESSA DE LIMA SILVA; TAMIREZ SILVA ALVES; THIAGO OLIVEIRA SILVA; THAÍS MARTINS OLIVEIRA; FABIANO DE OLIVEIRA POSWAR; IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: Doenças raras são aquelas que afetam menos de 65 indivíduos em 100.000, e em 80% destas a etiologia é genética. Centros de referência em Doenças raras devem ser capazes de avaliar pacientes, realizar procedimentos e testes genéticos, diagnosticar, tratar e oferecer aconselhamento genético. Nesse contexto, o atendimento realizado em Genética Clínica inclui tanto consultas ambulatoriais quanto avaliações de pacientes internados, por meio de consultorias. Devido à maior disponibilização de informação e recursos diagnósticos/terapêuticos, acreditamos que o número e o perfil de pacientes avaliados por médicos geneticistas, podem estar se modificando. Objetivo: Caracterizar as consultorias solicitadas ao Serviço de Genética Médica (SGM) do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). Métodos: Os dados foram obtidos por meio da revisão do registro de consultorias do SGM no período de setembro de 2018 a agosto de 2019. As seguintes variáveis foram analisadas: frequência de solicitação de consultoria e motivo da consultoria, sendo os motivos classificados de acordo com as diferentes subáreas da Genética Clínica. Resultados: No período de 12 meses avaliado, foram solicitadas 455 consultorias ao SGM, sendo a média mensal de 37,9. A distribuição conforme as áreas de atenção do SGM foram: 37,1% metabólicas, 37,1% dismorfológicas, 8,1% oncogênicas, 10,3% genética reprodutiva e 7,2% neurogenéticas. Conclusões: Como já observado em avaliações de períodos anteriores (2012/2013, 2013/2014 e 2014/2015), a maioria das consultorias solicitadas ao serviço de genética envolveu pacientes com suspeita de erro inato do metabolismo ou síndrome dismórfica. Destaca-se o aumento gradativo do número de consultorias em relação a períodos anteriores: 2012/2013 (335 consultorias - média mensal de 25,7), 2013/2014 (399 consultorias - média mensal de 33,2) e 2014/2015 (426 consultorias). Em comparação ao período de março/1996 a fevereiro/2005, observa-se também redução na proporção de consultorias dismorfológicas (50,7% em período anterior e 37,1% em período atual) e aumento na proporção de consultorias metabólicas e oncogênicas (31,6% e 2% respectivamente em período anterior e 37,1% e 8,1% em período atual). Esses achados refletem a crescente importância e transformação da Genética Clínica no Brasil devido ao avanço de técnicas diagnósticas e políticas em saúde, bem como sua maior divulgação entre outras especialidades médicas.

3322

DEFICIÊNCIA DE GLUT-1: DO DIAGNÓSTICO À DIETA CETOGÊNICA

THIAGO OLIVEIRA SILVA; ELIS VANESSA DE LIMA SILVA; LÍLIA FARRET REFOSCO; JULIANA ALVES JOSAHKIAN; ANTÔNIO DINIZ DA ROSA PEREIRA; JONAS ALEX MORALES SAUTE; FABIANO DE OLIVEIRA POSWAR; CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA; IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ;
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: a Deficiência do transportador de glicose tipo 1 (GLUT-1) é um erro inato do metabolismo (EIM), de herança autossômica dominante, causado por variantes patogênicas no gene SLC2A1, associado a diversas manifestações neurológicas, como epilepsia precoce, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e distúrbios do movimento. O principal achado bioquímico é a hipoglicorraquia com euglicemia. O tratamento indicado é dieta cetogênica, que fornece fonte alternativa de energia (corpos cetônicos) ao sistema nervoso central. Relato dos casos: Caso 1, masculino, 33 anos, em acompanhamento desde os 12 anos por epilepsia de início neonatal, atraso global do desenvolvimento, ataxia e piramidalismo progressivo. Investigação metabólica, biópsia muscular e neuroimagem normais. Como apresentava anemia megaloblástica, com B12 e folato normais, e deficiência de IgA, recebeu diagnóstico presuntivo de Deficiência de transcobalamina II. Aos 30 anos, solicitado painel para EIM tratáveis, com detecção da variante patogênica c.557T>C (p.Trp186*) no gene SLC2A1, em heterozigose. Caso 2, feminino, 3 anos e 2 meses, em acompanhamento desde os 3 anos por epilepsia, atraso global do desenvolvimento, ataxia e microcefalia. Neuroimagem e eletroencefalograma normais. Solicitado painel para epilepsia, que identificou a variante patogênica c.884C>T (p.Thr295Met) no gene SLC2A1, em heterozigose. Em ambos os casos, não havia registro de análise líquórica durante a investigação diagnóstica. Dieta cetogênica foi iniciada nos dois pacientes logo após o diagnóstico; atualmente, ambos recebem a modalidade clássica 4:1. Discussão/Conclusão: em ambos os casos, não houve suspeita clínica de Deficiência de GLUT-1, talvez pela não realização de medida concomitante de glicemia e glicorraquia, possivelmente contribuindo para o atraso do diagnóstico. Considerando que há possibilidade de tratamento e que a resposta clínica depende basicamente da idade ao início da dieta, é fundamental o reconhecimento dessa condição por pediatras, neurologistas e geneticistas. Por conta da dieta cetogênica, os pacientes são periodicamente avaliados para prevenção de efeitos adversos, incluindo sintomas gastrointestinais, dislipidemia e litíase renal.

Descritores BVS: Erros Inatos do Metabolismo, Epilepsia, Ataxia, Transtornos dos Movimentos, Dieta