

Genética

G 001 USO DE ANTIEPILÉPTICO DURANTE A GRAVIDEZ COMO FATOR DE RISCO PARA MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS

LUCAS OLIVEIRA MARQUES¹, ROBERTA COUTINHO VASCONCELOS¹, CHARLES ANACLETO¹

1. UNIVERSIDADE DE ITAÚNA

Introdução: O uso frequente de altas doses de fármacos antiepilépticos (FAE) pode aumentar em 10 as chances de incidência de malformações congênitas, como ectrodactilia, sindactilia, ologodontia e fissura palatina. Justificando, assim, trabalhos na área para melhor qualidade de vida pediátrica. **Objetivo:** Analisar a literatura acerca do possível risco do uso de FAE durante a gravidez para malformações fetais. **Materiais E Métodos:** Revisão da literatura na base de dados PubMed, utilizando os descritores antiepileptic drugs e fetal malformation. A busca foi limitada pelos parâmetros de relevância (descritores presentes no título e/ou abstract), data de publicação (a partir de 2014) e a possibilidade de seu acesso na íntegra. Foram encontrados 98 artigos. O critério de inclusão foi baseado na análise do abstract dos artigos avaliando sua relevância para o objetivo do trabalho. **Resultado/Discussão:** Foram selecionados 7 artigos para realização deste trabalho. As malformações congênitas são anormalidades presentes antes do nascimento envolvendo vários órgãos, como coração, cérebro, membros e ossos. Dentre as possíveis causas destaca-se o uso de FAE durante a gravidez. As malformações são dependentes de distintos fatores (estágio embrionário, dose e tempo de exposição, farmacocinética e farmacodinâmica e transporte placentário). Os estudos analisados ressaltam a frequência de malformação fetais aumenta com doses crescentes de carbamazepina, lamotrigina, valproato e fenobarbital. Além disso, evidenciaram que os fármacos a base de lítio aumenta em 10 os riscos de aborto terapêutico, a lamotrigina tem risco 6 vezes maior de ocorrência de palato fendido, e que a carbamazepina está relacionada a maiores taxas de defeitos do tubo neural, anomalias cardiovasculares e do trato urinário e redução o peso ao nascer, da circunferência da cabeça fetal e da idade gestacional no parto. Por fim, a monoterapia e os FAE mais recentes de segunda geração são mais seguros em relação a incidência de malformações. **Conclusão:** A correlação entre uso de antiepilépticos durante a gravidez e a incidência de malformações fetais é evidente. Sendo assim, é necessária uma avaliação prévia dos riscos e benefícios para realização de intervenções médicas.

Palavra Chave: Malformações Congênitas, Fármacos Antiepilépticos.

G 002 POLIMORFISMO RS9939609A NO GENE FTO E OBESIDADE: ESTUDO DE ASSOCIAÇÃO E AVALIAÇÃO DE RESPOSTA APÓS INTERVENÇÃO COM ATIVIDADE FÍSICA

WENDELL COSTA BILA¹, MARIA EMÍLIA SSOARES MARTINS DOS SANTOS¹, MÁRCIA CHRISTINA CAETANO ROMANO², KARINA PRIMER², EDUARDO FERRIOLLF, LUCIANA LARA DOS SANTOS¹, CEZENÁRIO GONÇALVES¹, FABIANGELO DE MOURA CARLOS¹, LAÍS DANIELA DE OLIVEIRA MARQUES¹, JOEL ALVES LAMOUNIER¹

1. UFSJ
2. USP

Introdução: A obesidade é determinada em grande parte por fatores genéticos, mas o ambiente também determina a expressão fenotípica. Variações no gene associado à obesidade (do inglês FTO) parecem ter um efeito sobre o seu desenvolvimento de início precoce. **Objetivo:** Avaliar a composição corporal em adolescentes/ jovens com sobrepeso ou obesos, mediante intervenção com programas diferenciados de atividade física e a associação dos resultados com o polimorfismo rs9939609A do gene FTO. **Método:** Foram avaliados 347 alunos na faixa etária de 16 a 19 anos, estudantes do ensino médio de escolas públicas estaduais. Amostras de sangue e saliva foram coletadas para obtenção da composição corporal pela técnica de diluição de oxido de deutério e análises moleculares. A prevalência de sobrepeso e obesidade foi estimada através da aferição do Índice de Massa Corporal (IMC). Intervenções sob dois enfoques metodológicos de treinamento físico (aeróbico e resistido) foram realizadas nos participantes do estudo. Concomitantemente, o perfil lipídico e a glicemia destes indivíduos foram dosados. A avaliação genética do polimorfismo rs9939609A do gene FTO e a composição corporal pelo oxido de deutério estão sendo realizadas. O polimorfismo está sendo avaliado pela técnica de PCR seguida por digestão com enzima de restrição. **Resultados:** Na amostra de 347 alunos foi encontrada uma prevalência de 13,8 de sobrepeso e 7,5 de obesidade. Todos os participantes caracterizados com excesso de peso foram convidados a participar do programa de intervenção. Na avaliação genética, até o momento 141 indivíduos foram analisados, dentre eles aqueles com excesso de peso e eutróficos, e as frequências genotípicas encontradas foram: AA = 0.213 TT = 0.34 e AT = 0.447. Após a finalização da análise genética serão realizados os testes de associação entre os alelos e genótipos encontrados, entre os grupos formados. Por fim, será avaliado se as alterações na composição corporal obtidas por meio dos modelos de treinamentos físicos distintos estão relacionadas com a caracterização genética do polimorfismo rs9939609A do gene FTO. **Conclusão:** O estudo permitirá o entendimento da participação de fatores genéticos envolvidos na obesidade e sua influência no estilo de vida desses indivíduos, podendo facilitar a implementação de ações preventivas.

Palavra Chave: Obesidade, Composição Corporal, Polimorfismos, Genética.

Agradecimentos: CAPES, FAPEMIG

G 003 SÍNDROME DE NOONAN (SN) - RELATO DE CASO E BREVE REVISÃO DA LITERATURA

VICTOR PORTO DE PAULA¹, THASSIA STEFANY FERREIRA¹, MARIA DA GLÓRIA CRUVINEL HORTA²

1. UNIVERSIDADE DE ITAÚNA
2. SANTA CASA DE BELO HORIZONTE

Introdução: As cardiopatias congênitas podem comungar alterações multissistêmicas, apresentando-se como síndromes passíveis de diagnóstico clínico. A SN é relativamente comum, pouco difundida e neste relatada para maior difusão de seu conhecimento. **Descrição do caso:** L.V.A.E.C, feminino, 6 anos, natural de Brasília- DF, diagnosticada com Comunicação Interatrial (CIA) ao nascimento. Admitida na cardiologia pediátrica com guia cirúrgica, sem exames prévios ou acompanhamento médico neste interim. Foi submetida a ecocardiograma transtorácico (ECOTT) que confirmou CIA tipo Óstio Secundum (OS). Avaliada junto ao pai, características como implantação baixa de orelhas, estrabismo, hipertelorismo, baixa estatura e pescoço alado foram observadas. O histórico familiar revelou-se positivo para CIA por três gerações. Logo, foi aventada a hipótese de SN. **Discussão:** A SN é caracterizada por dismorfismo craniofacial típico, baixa estatura, cardiopatia congênita e déficit cognitivo. A condição pertence ao grupo das RASopatias, desordens causadas por mutações em genes que codificam componentes da via Ras/mitogen activated protein kinase (RAS-MAPK). Entretanto, o diagnóstico baseia-se em achados clínicos. Entre as características típicas estão: testa larga, hipertelorismo, fissuras palpebrais descendentes, psoe e orelhas baixas, além de tórax curto e pescoço alado. Esse fenótipo foi observado tanto no paciente quanto no pai, levando à hipótese. Quanto aos defeitos cardíacos, mais de 80 dos indivíduos com SN apresentam-nos. Entre eles estenose de valva pulmonar (VP) (50 a 60 dos casos), cardiomiopatia hipertrofica (20), defeito de septo atrioventricular e CIA (menos de 10). Neste caso, o ECOTT evidenciou CIA OS com 14mm com shunt esquerda-direita (E-D), CIV perimembranosa com shunt E-D, aumento de câmaras direitas, regurgitação tricúspide, espessamento de VP com gradiente de pico de 35mmHg e médio de 21mmHg e dilatação de tronco de artéria pulmonar. Alterações essas compatíveis com aquelas encontradas na literatura sobre a SN. Além disso, portadores de SN tem maior predisposição a anormalidades hematológicas e malignidades, bem como alterações nos sistemas geniturinário, linfático e ocular, dependendo do gene mutado. **Conclusão:** A SN é relativamente comum, pouco discutida no meio acadêmico-generalista, mas com sérias implicações no desabrochar da vida do portador. Portanto, é fundamental que seja amplamente conhecida, visando diagnóstico, manejo e aconselhamento adequados.

Palavra Chave: Noonan, Genética, Pediatria, Cardiopatia Congênita.

Agradecimentos: À Dra. Glorinha e à Universidade de Itaúna.

G 004 DIAGNÓSTICO TARDIO DE VACTERL: UM RELATO DE CASO

LAIS NICOLIELLO¹, STEPHANIE FARIAS¹, LUÍSA ANDRADE¹, LUIZA NAVARRO¹, MARIA CAVALLIERI¹

1. FASEH

Introdução: A associação VACTERL é um conjunto de malformações congênitas raras, com repercussões clínicas significativas. O presente trabalho relata o caso clínico de um paciente com diagnóstico tardio de VACTERL. **Relato Do Caso:** Paciente de 11 anos comparece ao pronto-atendimento com relato de dor abdominal intensa, vômitos e diarreia. Histórico de atresia de esôfago e fistula traqueoesofágica corrigidas no período neonatal. Importante escoliose ao exame físico, sem outras alterações significativas. Radiografia de tórax evidenciou importante hérnia diafragmática. Sem diagnóstico síndrômico prévio. **Discussão:** A associação VACTERL é definida pela ocorrência concomitante de malformações congênitas como defeitos vertebrais, cardíacos, ânus imperfurado, fistula traqueoesofágica, anomalias renais e alterações em membros. Por não haver evidência de uma alteração em comum a todos os pacientes, não é classificada como uma síndrome. A explicação etiológica mais aceita atualmente é a possibilidade de um defeito de desenvolvimento embrionário, durante o período de blastogênese, determinando efeitos congênitos em múltiplos sistemas orgânicos, de forma esporádica. O diagnóstico é essencialmente clínico após exclusão clínica e laboratorial de outras possíveis causas. As alterações mais frequentemente observadas são defeitos vertebrais (60-80), ânus imperfurado (55-90) e fistula traqueoesofágica, que ocorre em mais de 50 dos pacientes, comumente associada a atresia de esôfago. O manejo dos indivíduos acometidos engloba primariamente a correção das condições incompatíveis com a vida. Secundariamente, a abordagem das outras malformações deve objetivar a prevenção de seqüelas a longo prazo, como quadros de lombalgia grave consequentes às anomalias vertebrais. **Conclusão:** A associação de VACTERL é um diagnóstico diferencial raro, porém relevante, de malformações congênitas, com repercussões significativas a curto e a longo prazo. O diagnóstico precoce, no entanto, ao possibilitar a correção cirúrgica de algumas alterações, pode refletir em melhora importante da qualidade de vida do paciente.

Palavra Chave: Vacterl, Malformações Congênitas, Hérnia Diafragmática

mão direita com 2º e 5º quirodactílos atrofiados, levaram à hipótese diagnóstica de

Trissomia do Cromossomo 18. Dessa forma, foram realizados testes de citogenética e aguarda-se o resultado. A mãe nega uso de medicamento teratogênico durante a gestação. **Discussão:** A Síndrome de Edwards ocorre com frequência de 1 em 3000 nascimentos vivos e apresenta altos índices de morte intrauterina. As principais características são os achados neurológicos, anormalidades de crescimento, crânio, face, tórax, abdome, extremidades, órgãos genitais, pele, fâneros e órgãos internos. A deficiência mental normalmente é presente e grave com diminuição do desenvolvimento neuropsicomotor. O portador apresenta baixo peso ao nascimento e dificuldade no ganho de peso. O crânio é dismórfico, as orelhas são displásicas e com baixa implantação. É típico os punhos cerrados nos membros superiores, podendo ter pregas ausentes. As cardiopatias congênitas são consideradas quase universais, sendo que a maioria dos indivíduos apresenta lesões cardíacas múltiplas. Defeitos do septo ventricular e ducto arterioso patente são encontradas. A doença polivalvular é um achado característico. **Conclusão:** O diagnóstico precoce é importante por proporcionar um melhor prognóstico, qualidade de vida e conduta terapêutica. O paciente do caso apresenta sinais que podem ser relacionados com a patologia, esperando apenas o resultado do cariótipo para sua confirmação.

Palavra Chave: Síndrome de Edwards, Cardiopatia Congênita, Trissomia.

G 005 SÍNDROME DE EDWARDS - RELATO DE CASO

GLADMA REJANE RAMOS ARAÚJO DA SILVEIRA¹, FERNANDA ALVES LUZ¹, PEDRO BERNARDO VELOSO FONSECA¹, KARINA GOMES MARTINS¹, BRUNA AURICH KUNZENDORFF¹, BRUNA MOREIRA NICOLI¹, ARTHUR AMÂNCIO COSTA ALVES¹

1. FACULDADE DE CIÊNCIAS GERENCIAIS DE MANHUAÇU

Introdução: O relato de caso sobre Síndrome de Edwards objetiva o maior conhecimento das complicações envolvidas na patologia e resalta a importância de um diagnóstico rápido e cuidados neonatais adequados. **Descrição do caso:** DJHP, 3 meses, sexo masculino. O lactente, ao nascimento, apresentou fenda palatina e má formação na mão direita. Diagnosticado com pneumonia e cardiopatia congênita caracterizada por forame oval patente, comunicação interventricular perimembranosa grande, dilatação de tronco pulmonar e ramos, hipertrofia de ventrículo direito moderada, interrupção do arco aórtico e hiperfluxo pulmonar. O paciente apresenta Insuficiência Cardíaca Congestiva em tratamento e, durante a ausculta, sopro em maquinária. As alterações fenotípicas observadas na ectoscopia, como presença de orelhas assimétricas, braços muito longos, ossos do crânio com má formação, osso occipital proeminente, fâcies síndrômica e dedos da

G 006 SEQUÊNCIA DE PIERRE ROBIN - RELATO DE CASO

KAROLINNE NOGUEIRA COSTA¹, STTÉPHANI CAMPOS DE MELO¹

1. UNIBH

Introdução: A Síndrome ou Sequência de Pierre Robin (SR) se caracteriza por uma tríade de anomalias, quais sejam micrognatia, glossoptose e possível fissura de palato. Essas alterações anatómicas provocam manifestações clínicas frequentes em neonatos ou recém-nascidos como, principalmente, obstrução de vias aéreas e dificuldades alimentares, podendo apresentar quadros graves de asfixia e, conseqüentemente, levar ao óbito, caso não haja intervenção médica imediata. **Palavras-Chave:** Criança, Pierre Robin. **Descrição Do Caso:** Paciente M.P.A, sexo masculino, nascido a termo, com peso adequado para idade gestacional, apresentando logo após o nascimento distúrbio respiratório e diagnóstico de fissura de palato incompleta, associada à ptose de língua e micrognatia. Com dificuldade de sucção desde o nascimento, foi iniciada dieta por sonda nasogástrica com bom ganho ponderal, mas manteve desconforto respiratório, acentuado em decúbito dorsal. Foi, então, orientado a manter postura elevada da cabeceira, mas sem melhora. Foi encaminhado para Belo Horizonte para avaliação e firmado o diagnóstico de Sequência de Pierre Robin. Orientado postura central com cabeceira rebaixada, estímulo para sucção não nutritiva, troca de mamadeira por outra de bico longo e com orifício aumentado, visando diminuir o esforço da mamada, além do acréscimo de polímeros de glicose 5 e triglicérides de cadeia média 3 para aumento do valor calórico dietético. Mantido terapia fonoaudiológica duas vezes por semana e avaliação semanal do ganho ponderal. **Discussão:** Há uma etiologia bastante diversificada em relação a SR, podendo esta estar associada ou não a outras síndromes, além de estar relacionada também à hereditariedade. Por esse motivo, deve-se classificá-la em Sequência de Pierre Robin Síndromica ou Sequência de Pierre Robin Isolada, sendo esta a de melhor prognóstico. É importante que seja diagnosticado o mecanismo de obstrução das vias aéreas, para que o tratamento seja direcionado corretamente. **Conclusão:** Devido à diversidade de manifestações patológicas associadas à SR e, conseqüentemente, à sua gravidade em neonatos ou recém-nascidos, é de fundamental importância um diagnóstico precoce, que vise condutas e terapêuticas individualizadas e adequadas para melhor qualidade de vida do paciente.

Palavra Chave: Criança, Pierre Robin

Agradecimentos: A nossa orientadoras Christiane Marize Garcia Rocha

G 008 PICNODISOSTOSE: UM RELATO DE CASO

LUÍZA GOMES SANTIAGO¹, NATALLIA QUINTAO BARROS¹, MAYZA DOMICIANO ARAUJO¹, ABILA DUTRA OLIVEIRA¹, MARIANA GROLLA GUIMARAES¹, JULIA MORAES¹, FERNANDA PINHEIRO¹, GLADMA REJANE ARAUJO SILVEIRA¹, MARIANA SILLOTI CABELINO SEYFARTH¹, ERIKA CALDEIRA OLIVEIRA FERRAZ TERRA²

1. FACULDADE DE CIÊNCIAS GERENCIAIS DE MANHUAÇU- FACIG

2. RESIDÊNCIA EM PEDIATRIA EM HOSPITAL CESAR LEITE

Introdução: Picnodisostose (PYCD) é uma rara displasia esquelética osteopetro769,tica, doença lisossômica, autossômica recessiva, com prevalência de 1:1000000. Objetiva-se apresentar um caso de PYCD na infância, bem como sua fisiopatogenia e seu diagnóstico. **Descrição do caso:** Paciente KMF, masculino, 7 anos, história gestacional sem anormalidades, recém-nascido termo, parto vaginal. Deu entrada no hospital de sua cidade com osteoesclerose, braquicefalia, alargamento das suturas cranianas, fontanelas abertas, micrognatia, implantação anormal dos dentes e braquidactilia. Ao exame físico percebe-se provável fenda palatina, desvio de septo nasal e voz anasalada. Tomografia constatou agnosia de seios maxilares e alteração de forma da mandíbula com ângulos mandibulares obtusos. Radiografia de mãos e punhos revelaram idade óssea de 5 anos e 6 meses, GH basal abaixo dos parâmetros aceitáveis e GH posterior a estímulo de clonidina apresentou valor limítrofe mínimo. Paciente foi encaminhado ao serviço de genética devido à suspeita da síndrome para esclarecimento do diagnóstico. **Discussão:** É causada por uma mutação no gene Iq21, codificador da Catepsina K, que não consegue degradar colágeno tipo I e, conseqüentemente, afeta a ação dos osteoclastos. Dessa forma, há um aumento da densidade e volume dos ossos, tornando-os frágeis. O quadro sintomatológico mais comum é caracterizado pela braquidactilia, hipoplasia mandibular, ângulo mandibular obtuso, suturas cranianas separadas, displasia das clavículas, acrosteólise, implantação anormal de dentes, micrognatia, baixa estatura e braquicefalia. O diagnóstico depende da suspeita clínica e acesso a testes genéticos específicos que verificam padrão de glicosaminoglicanos na urina, confirmado pela análise de enzimas lisossomais no sangue. O tratamento é direcionado ao quadro clínico, como a realização de cirurgias com uso de placas, enxertos ósseos e trações esqueléticas em casos de fraturas. Além disso, deve-se estimular a boa higienização bucal a fim de se evitar caso de osteomielite. **Conclusão:** A PYCD é uma doença rara e incurável, de cunho genético com apresentações clínicas variáveis, o que dificulta um diagnóstico rápido e preciso. Por isso, torna-se necessário o conhecimento prévio do quadro sintomatológico, bem como o monitoramento hormonal, para melhor tratamento, reduzindo sua morbidade, e propiciar o melhor prognóstico.

Palavra Chave: Catepsina K, Displasia Esquele769,Tica Osteopetro769,Tica

G 010 SÍNDROME DE CHARGE - UM RELATO DE CASO

CAROLINA PONCIANO GOMES DE FREITAS¹, NATHALIE BARTELEGA DOMINGUETTI¹, FERNANDA GUIMARÃES AVELAR¹, PAULA ESTER MENDES BARBOSA FERNANDES¹, THIAGO MADUREIRA BRANDÃO¹, CAMILLA DE PAIVA SILVA FERREIRA¹

1. UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO

Introdução: A Síndrome de CHARGE é uma condição genética rara, causada por mutação no gene CHD7 e caracterizada por uma série de malformações que dão o nome à síndrome. **Descrição Do Caso:** BFCSB, feminino, sete anos, natural de Santa Rita de Ouro Preto, portadora de Síndrome de CHARGE, apresenta: disfunção oftalmológica, auditiva e no nervo óptico, atraso no desenvolvimento e crescimento, malformação cardiovascular, fenda orofacial corrigida e malformações auditivas. Apresenta também dificuldade na modulação do afeto e infecções suprativas de ouvido recorrentes. Não possui história familiar para CHARGE. Apresenta suporte familiar e é acompanhada por pediatra, geneticista, otorrinolaringologista, oftalmologista e cardiologista. **Discussão:** No caso da paciente, o diagnóstico foi realizado como previsto. Houve suspeita clínica baseada em critérios maiores e menores e mutações no gene CHD7 foram detectadas. Como essas mutações são esporádicas, história familiar não é esperada, como ocorreu. As alterações encontradas foram concordantes com a epidemiologia.

G 007 SÍNDROME DE ROBERTS: RELATO DE CASO

MATHEUS SANTOS FRANÇA¹, CHRISTIANE MARIZE GARCIA ROCHA¹, LUISA FERRARI LUZ², JOÃO GUILHERME PINTO DE OLIVEIRA¹, ANDRÉ RIBEIRO DOS SANTOS¹, LUCAS SILVA CAMPOS¹

1. UNI-BH

2. FCMMG

Introdução: A Síndrome de Roberts (SR) é uma rara doença genética, com quadro clínico de déficit de crescimento e intelectual, má-formações faciais, de membros e órgãos. Será descrito um caso com múltiplo acometimento facial e de membros, e preservação neuro-cognitiva. **Descrição Do Caso:** Paciente masculino, ao nascimento: pré termo, muito baixo peso e pequeno para a idade gestacional, apresentando hipertelorismo, fissuras labial e palatina, proeminência pré-maxilar, agenesia de raios, mãos em garra, oligodactilia e criptorquidia bilateral. Atualmente com 2 anos e 6 meses possui desenvolvimento neuropsicomotor adequado para a idade, crescimento e peso abaixo do terceiro escore, realizou cirurgia plástica para correção de fissuras labial e palatina e orquidopexia bilateral. Em uso de bota ortopédica durante o dia e órtese de Dennis-Brown ao dormir, com evolução quanto ao quadro de pé torto congênito. As informações foram colhidas após a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido pela mãe. **Discussão:** A SR é uma doença genética autossômica recessiva com cerca de 150 casos descritos na literatura. É causada por uma mutação do gene ESCO2, com separação precoce dos centrômeros e das regiões heterocromáticas na maioria dos cromossomos. A síndrome apresenta fenótipo variado, que normalmente cursa com crescimento retardado pré e pós-natal, múltiplas má-formações principalmente em face, com fissuras labial e palatina, micrognatia, hipertelorismo, e membros, principalmente superiores, com encurtamentos, contraturas e agenesias. Pode haver também o comprometimento de órgãos como o coração, rins e genitália. O acometimento intelectual está presente na maioria dos indivíduos, com poucos casos descritos com cognição preservada. **Conclusão:** Conclui-se que a descrição do caso é de suma importância para a literatura médica brasileira e mundial, visto o escasso número de relatos e de estudos da SR, além de ser um caso com múltiplos acometimentos físicos e com o desenvolvimento neuropsicomotor adequado para idade.

Palavra Chave: Síndrome de Roberts, Cognição, Síndrome de Focomelia

G 009 OSTEOGÊNESE IMPERFEITA- UM RELATO DE CASO

NATHALIE BARTELEGA DOMINGUETTI¹, PAULA ESTER MENDES BARBOSA FERNANDES¹, CAROLINA PONCIANO GOMES DE FREITAS¹, CAMILLA DE PAIVA SILVA FERREIRA¹, FERNANDA GUIMARÃES AVELAR¹, THIAGO MADUREIRA BRANDÃO¹

1. UNIVERSIDADE FEDERAL DE OURO PRETO

Introdução: A osteogênese imperfeita (OI) é uma doença genética rara que se caracteriza pela fragilidade óssea decorrente da perda de função do colágeno envolvido na ossificação endocondral. Existem cerca de 11 tipos de OI. **DESCRIÇÃO DO CASO:** VLR, masculino, sete anos e onze meses, diagnosticado com OI tipo III ao nascimento e com início do tratamento aos 10 meses de vida. O tratamento da osteogênese imperfeita é feito com uso de Pamidronato, desde o diagnóstico até os dias atuais. Gravidez materna sem intercorrências e pré-natal adequado. Paciente nasceu com fraturas no crânio e costelas, e até o presente momento sofreu 18 fraturas. Ao nascimento apresentou flacidez corporal e ausência de choro. Todo o desenvolvimento neuropsicomotor aconteceu adequadamente, exceto o desenvolvimento motor grosseiro. Apresenta atraso no desenvolvimento da marcha, esclera azulada, desenvolvimento pondero-estatural inadequado, deformidades ósseas, face triangular e atraso na dentição. **Discussão:** Dos diversos tipos de OI, o tipo III é a forma não letal mais severa, caracterizada por fragilidade óssea, fraturas, escleróticas azuladas, curvaturas ósseas de 70 a 90°, estatura diminuída e deformações da caixa torácica. Por ser uma doença rara, o diagnóstico pode não ser feito precocemente, como o ocorrido nesse caso, em que o diagnóstico foi feito somente 10 meses após o nascimento. O tratamento não visa a cura, mas sim diminuir as manifestações da doença, atua também na prevenção de fraturas e complicações, e auxilia no desenvolvimento motor grosseiro do paciente, como é feito com o paciente em questão, que faz uso de Pamidronato, e participa de sessões de fisioterapia. **Conclusão:** Conclui-se que, apesar da patogênese bem esclarecida, ainda há dificuldade na classificação dos diferentes tipos de OI, devido à grande variabilidade clínica apresentada pela doença. Formas leves da doença podem não mostrar alterações no feto pelo US no pré-natal e há diversos diagnósticos diferenciais para os achados ultrasonográficos na gestação, o que dificulta seu reconhecimento por parte dos profissionais de saúde, levando a um diagnóstico e conseqüentemente tratamento tardio, como no caso citado. Espera-se, com esse relato de caso, acrescentar conhecimentos a respeito dessa patologia rara, facilitando seu reconhecimento e diagnóstico precoce.

Palavra Chave: Osteogênese Imperfeita, Pediatria, Doença Genética

Agradecimentos: Agradecemos a Professora Fátima Lúcia Guedes que nos orientou com excelência nesse relato de caso.

As deficiências visuais estão presentes na maioria dos pacientes, assim como acometimento cardíaco. O crescimento e desenvolvimento da paciente também ocorreram como esperado. A maioria dos portadores nasce com peso e altura adequados, mas cresce pouco durante a infância. Estão também comprometidas as funções cognitivas e de linguagem. Entretanto, a atresia de coanas, muito frequente, principalmente pela obstrução da respiração ao nascer, não foi encontrada, assim como a hipoplasia genital. Também pode ocorrer perda auditiva condutora e/ou neurosensorial. Podem ser apresentadas, mais raramente, disfunções endócrinas, em nervos cranianos e imunodeficiência, que no caso se exemplifica pelas infecções suprativas de ouvido recorrentes. Tal situação pode estar relacionada a alterações na tuba de Eustáquio, bem como à menor imunidade por defeitos em anticorpos. Assim, o paciente com CHARGE deve iniciar acompanhamento precocemente, tanto para correção e melhoria das anomalias, quanto para estímulo das funções cognitivas e psicomotoras. **Conclusão:** O caso da paciente apresenta acometimento visual, cardíaco, auditivo, de desenvolvimento e cognitivo, alterações esperadas na síndrome. Ainda assim, a paciente possui boa qualidade de vida, principalmente devido à assistência por equipe interdisciplinar. Verifica-se, portanto, a necessidade do conhecimento da condição pelos profissionais de saúde, para realização de um diagnóstico precoce e assistência adequada dos pacientes.

Palavra Chave: Pediatria, Síndrome Charge, Cardiopatias

Agradecimentos: Agradecemos Fátima Lúcia Guedes Silva que nos orientou com excelência nesse relato de caso.

G 011 NUTRIÇÃO INICIAL, PROGRAMAÇÃO METABÓLICA E O DESENVOLVIMENTO DA OBESIDADE

AMANDA ARDAYA ALMEIDA¹, GABRIELLA FREITAS DE SOUZA¹, ISABEL FUSARO AGUIAR OLIVEIRA¹, ISABELA PENIDO MATOZINHOS¹, IZABELA MOZELLI FREITAS¹, IZABELLA DA SILVA MENDES¹, IZABELLA DA SILVA MENDES¹

1. FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS

Introdução

A incidência da obesidade infantil e outras doenças metabólicas apresentou crescimento expressivo nos últimos anos. Estudos mostram correlação entre obesidade aos 5 anos e na vida adulta. Assim, a alimentação nos primeiros 1000 dias deve ser objeto de estudo como prevenção desses desfechos. Objetivos: O presente trabalho visa avaliar a influência dos diferentes hábitos nutricionais adotados pelas gestantes e lactentes têm sobre a programação metabólica dos indivíduos, com enfoque na sua relação com o desencadeamento da obesidade. Metodologia: Foi conduzida uma pesquisa na biblioteca virtual PubMed e na base de dados SciELO, utilizando as palavras chave "Nutritional programming", "Early nutrition", "Infant metabolic patterns", "Obesity", "Obesidade", "Programação Fetal" e suas combinações. Foram incluídos apenas artigos nas línguas inglesa e portuguesa e excluídas publicações anteriores a 2011 e que tratassem especificamente da alimentação complementar. Resultados: Pesquisas recentes têm explorado a relação entre a oferta de quantidades específicas de determinados nutrientes nas fases iniciais do desenvolvimento e o estabelecimento de padrões metabólicos relacionados a doenças crônicas no adulto. Para a obesidade essa "programação inicial" parece ocorrer. Um estudo observacional em crianças de até 2 anos indicou que os três principais fatores associados ao sobrepeso infantil eram sobrepeso materno, alto peso ao nascer e rápido ganho de peso nos primeiros 12 meses. No caso do ganho ponderal acelerado, têm-se apontado a alta ingestão proteica como um importante fator causal. Proteínas dietéticas em grande quantidade promovem a liberação de insulina e de IGF-1 que atuam estimulando a lipogênese. Nesse contexto vale destacar que as fórmulas infantis, em geral, possuem um teor maior de proteína que o leite materno, estando associadas a um risco 20 maior de obesidade futura. A forma exata como as alterações iniciais são "memorizadas" pelo organismo se mantendo no futuro não é conhecida, sendo a epigenética uma das áreas mais investigadas. Conclusão: A obesidade é um problema atual e crescente. A nutrição inicial parece ser um importante fator de risco modificável para seu desenvolvimento, sendo, portanto, essencial o estudo dos mecanismos da adequada nutrição materna e infantil a fim de controlar seus devidos desfechos.

Palavra Chave: Obesidade Infantil, Programação Metabólica, Nutrição Inicial

G 012 SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS

ELLEN FERNANDES FLÁVIO SILVA¹, GABRIEL RODRIGUES CHAVES FERREIRA², LUIZA PAIXÃO DE OLIVEIRA¹, MARIA CECÍLIA BRITO SOARES GUIMARÃES RABELO¹, MARIANA TEIXEIRA SILVEIRA MENDES VILASBOAS ALVES¹, KAROLINE EDUARDA DE FREITAS CAPUCHINHO¹

1. SANTA CASA- MONTES CLAROS

2. FUNORTE- MONTES CLAROS

Introdução: É uma herança genética autossômica dominante caracterizada por polipose hamartomatosa do trato gastrointestinal e pigmentação melanótica cutânea mucosa. Patologia incomum, apresentando grande diversidade clínica. Descrição Do Caso: Paciente, 10 anos, feminina. Relato de anemia crônica sem etiologia definida e lesões melânicas em cavidade oral. Iniciou cerca de 30 dias antes da internação dor abdominal difusa, perda de peso ponderal importante e hematocrito. Realizou colonoscopia feita diagnóstico de pólipos intestinais. Um dia após o procedimento apresentou dor abdominal tipo cólica, vômitos e distensão abdominal. Feito laparotomia exploratória e diagnosticado intussuscepção intestinal. Ressecado segmento intestinal, análise macroscópica evidenciou incontáveis pólipos colônicos e retais sésseis, semi-pediculados e pediculados sendo os maiores medindo até 7 centímetros. A microscopia evidenciou pólipos não neoplásicos do tipo hiperplásico, compatíveis com pólipos hamartomatosos de Peutz-Jeghers. Discussão: A patologia caracteriza clinicamente por pigmentação melanótica cutânea mucosa e pólipos hamartomatosos encontrados principalmente no trato gastrointestinal sendo o sítio mais comum o delgado. Os sintomas se iniciam na primeira década de vida e abrangem: dor abdominal, sangramento intestinal, prolapso de pólipos retal e entre outros. A anemia está presente em 90 dos pacientes, muitas vezes associada a dor abdominal tipo cólica (decorrente de intussuscepções transitórias e reversíveis). Nesta síndrome há risco aumentado de carcinoma em vários órgãos. Cerca de 50 dos portadores desenvolverão câncer até a sexta década de vida. Por isso esses pacientes necessitam de acompanhamento periódico. O tratamento cirúrgico está indicado em caso de: sangramento e intussuscepção. Conclusão: Por ser uma raropatia muitas vezes o diagnóstico ocorre na fase adulta quando os sintomas se tornam mais evidentes. Por isso se faz necessário o acompanhamento holístico do paciente desde a infância valorizando suas queixas e investigando seus sintomas.

Palavra Chave: Peutz-Jeghers

G 013 ANÁLISE DE CARIÓTIPO E SÍNDROME DE X FRÁGIL EM UMA AMOSTRA MINEIRA DIAGNOSTICADA COM TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA)

MICHELE SILVA GONÇALVES¹, FABIANA KALINA MARQUES¹, ADRIANA ARAÚJO GOMES DA CRUZ², NATHALIA DIDONE POPPF³, LUIZ ZORZANELLI ALVARENGA NUNES³, ANISSE MARQUES CHAMI¹, FELIPE GUIMARÃES DE CASTRO AMORIM¹, ELVIS CUEVA MAETO¹, MARIA RAQUEL SANTOS CARVALHO³, JANAINA MATOS MOREIRA^{2,4}

1. LABORATÓRIO HERMES PARDINI

2. FACULDADE DE MEDICINA UFMG

3. INSTITUTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS DA UFMG

4. LABORATÓRIO INTERDISCIPLINAR DE INVESTIGAÇÃO MÉDICA

Introdução: O diagnóstico de Transtorno do Espectro Autista (TEA) baseia-se em critérios clínicos estabelecidos por manuais diagnósticos. Entre as alterações associadas à etiologia genética do TEA, podem ser destacadas anomalias citogenéticas, mutações expansivas em FMR1, síndromes de microdeleções/microduplicações e alterações em genes específicos. A pesquisa e identificação de anomalias genéticas podem contribuir para uma melhoria no fluxo de diagnóstico e potencialmente influenciar abordagens terapêuticas. Objetivo: Investigar a contribuição de alterações cromossômicas e de mutações expansivas em FMR1 para o TEA em uma amostra de pacientes de um serviço de psiquiatria infantil em acompanhamento regular em hospital terciário de Minas Gerais. Métodos: O diagnóstico de TEA foi realizado por psiquiatra infantil com base em critérios clínicos. Dados demográficos e clínicos foram obtidos através de pesquisa do prontuário e entrevistas com os cuidadores. Foi coletado sangue periférico para realização do cariótipo de bandas G na resolução de 400 a 450 bandas e pesquisa molecular do número de repetições CGG na busca de mutações expansivas no gene FMR1. Resultados: Foram analisadas 46 amostras de crianças e adolescentes de 4 a 17 anos (idade média 10±3 anos), sendo 85 do sexo masculino. A idade gestacional média foi 39±2,5 semanas, sendo 8,7 prematuros e 10,9 com baixo peso. Dados de perimetro cefálico (PC) estavam disponíveis para apenas 50 dos pacientes, mas em 3 casos foi 8804,32cm em recém-nascidos a termo. História de icterícia neonatal (8,7), epilepsia (8,7), malformação urogenital (4,3), anemia falciforme (2,3), síndrome alcoólica fetal (2,3). A idade média materna ao nascimento foi de 30 anos. Pré-eclâmpsia foi relatada em 13 dos casos, todas em gestações a termo. Foi realizada avaliação quanto à presença de dismorfismos em 20 dos 46 pacientes, sendo presentes em 80 dos mesmos. Todavia, não foram detectadas alterações cromossômicas ou mutações expansivas em FMR1 em nenhum dos participantes. Conclusão: A frequência de pré-eclâmpsia em nossa amostra foi mais elevada do que a da população geral, condição já associada ao risco aumentado de autismo. A presença de dismorfismos e outras comorbidades apontam para maior possibilidade de identificação de alterações genéticas, sendo microdeleções/microduplicações causas importantes ainda a serem investigadas em nossa amostra.

Palavra Chave: Transtorno Espectro Autista, FMR1, Aberrações Cromossômicas

Agradecimentos: Laboratório Hermes Pardini, PRPQ-UFMG

G 015 OS DESAFIOS ENCONTRADOS POR FAMÍLIAS COM PORTADORES DE DOENÇAS GENÉTICAS RARAS: UMA ABORDAGEM DA SÍNDROME AICARDI-GOUTIÈRES

HELLEN CRISTINA BERNARDES¹, ALEXANDRE CESAR ALVES DE CASTRO¹, LINEKER FERNANDES DIAS¹, MONIQUE ARANTES PEREIRA¹, NATHANIEL LUCAS SOARES LIMA¹, PEDRO HENRIQUE CERQUEIRA¹, RAÍSSA FRAGOSO¹, REBECA RAÍSSA BEZARRA DE OLIVEIRA¹, VIVIANE PEREIRA BERNARDES¹, NICOLE GEOVANA DIAS CARNEIRO¹

1. (UFU)

Introdução: O nascimento de uma criança com uma doença genética rara pode provocar alterações no cotidiano familiar fazendo com que as famílias se deparem com a necessidade de readaptar os papéis e assumir novas responsabilidades. Objetivo: Relatar a experiência de alunos do curso de Medicina ao terem contato com a mãe de uma criança portadora da Síndrome Aicardi-Goutières e analisar os impactos na percepção dos discentes acerca do tratamento que tem sido oferecido às pessoas portadoras de necessidades especiais. Método: O trabalho se trata de um relato de experiência vivenciado por discentes membros de uma liga acadêmica de humanidades médicas. A mãe de uma criança com Síndrome Aicardi-Goutières foi convidada para realizar uma palestra

G 014 SÍNDROME DE EDWARDS - RELATO DE CASO

JÉSSICA DE OLIVEIRA FRANCO¹, ALINE DE FREITAS MATEUS¹, AMANDA LÍVIA SILVA MOURA¹, MORGANNA BÁRBARA LOPES DANTAS¹, AMANDA LARUZO RABELO¹, RAFAELLA LUIZA PERALTA E SILVA¹, LEONARDO DA SILVA ALMEIDA¹, NARELLE NUNES ARANTES¹, MARINA AFONSO FURTADO¹, JULIANA GODOY CABRAL¹

1. UNIVERSIDADE DE UBERABA

Introdução: A trissomia do cromossomo 18 (Síndrome de Edwards - SE) é a segunda trissomia mais frequente em seres humanos. É um distúrbio multissistêmico com fenótipo complexo. Está associada a elevada taxa de mortalidade intra-uterina e pós-natal. Descrição do caso: Mãe com 45 anos, antecedente de aborto há 9 anos. Foi realizado pré-natal adequadamente com 8 consultas. No ultrassom do primeiro trimestre foi evidenciado translucência nucal de 4,5 mm com risco aumentado para cromossomopatias. Ultrassom de 2º e 3º trimestres mostrou hipoplasia cerebelar, ventriculomegalia, hipotelorismo, implantação baixa de orelhas e desvio fixo medial de mão esquerda. Com 34 semanas e 4 dias, evoluiu para parto cesárea, nascendo indivíduo do sexo masculino, pesando 1190g, APGAR 7/8, com restrição de crescimento intrauterino importante e múltiplas malformações, em apneia, hipotônico e com cianose central, necessitando de ventilação mecânica, evoluindo com desconforto respiratório e logo foi levado para UTI. Ao exame físico, notava-se implantação baixa das orelhas, nariz afilado, dedos em garra em ambas as mãos, hálux encurtado em ambos os pés. Recém nascido (RN) desenvolveu icterícia precoce e tratada com fototerapia, conjuntivite, atelectasia, anemia com necessidade de concentrados de hemácias em duas ocasiões. Teve sepse precoce e foi tratado com antibioticoterapia. Necessitou de intubação orotraqueal, traqueostomia, gastrostomia e herniorrafia inguinal bilateral. Realizou ecocardiograma que mostrou pequena comunicação interatrial, sem repercussão hemodinâmica. O cariótipo revelou trissomia do cromossomo 18. Evoluiu com apneia e desconfortos respiratórios inúmeras vezes e vem se mantendo estável na UTI, dependente de oxigenioterapia. Atualmente encontra-se com 5 meses e 20 dias. Discussão: A expectativa de vida de um paciente com SE é baixa. Estima-se que 55 a 65 vão a óbito na primeira semana de vida, 90 ao redor dos seis meses e cerca de 5 a 10 sobrevivem até um ano de idade. Isso se deve às diversas patologias associadas, como déficits neurológicos, anormalidades do crescimento, cardiopatias congênitas, malformações de órgãos internos, entre outros. Conclusão: Sendo assim, o acompanhamento da criança deve ser feito de maneira multidisciplinar, avaliando as principais alterações da síndrome e suas intercorrências, buscando melhor atendimento para o paciente e a família.

Palavra Chave: Cromossomopatia, Edwards, Expectativa, Acompanhamento

explicando sobre do que se trata a doença, quais foram os desafios enfrentados e como mãe e filho convivem com uma doença que é progressiva e incurável. A partir disso, os acadêmicos descreveram suas percepções enfatizando os aspectos mais importantes. Ademais, realizaram uma busca na literatura de referência para melhor conhecer a doença em questão. Discussão: A Síndrome Aicardi-Goutières é uma encefalopatia autossômica recessiva caracterizada por microcefalia adquirida, calcificações cerebrais e atrofia cerebral. Quem a possui apresenta retardo psicomotor e comprometimento neurológico acentuado. Na palestra foi ressaltada a relevância de se preparar a família para o diagnóstico tardio, as poucas opções terapêuticas, as raras pesquisas científicas, além da maneira desigual que a família é tratada nos serviços de saúde, de forma que muitas vezes seus direitos referentes ao acesso a serviços de qualidade, equidade, resolutividade e integralidade não são respeitados, seja porque os serviços não dispõem de recursos tecnológicos para atender uma condição rara ou porque os profissionais não estão preparados. Assim, as doenças consideradas raras constituem uma experiência contínua de aprendizagem não apenas para as pessoas acometidas, mas, também, para seus familiares, os quais necessitam de um grande esforço emocional para superar os enfrentamentos. Conclusão: Por meio da sensibilização promovida pela experiência, houve a compreensão de que há carência de uma política específica que garanta acesso qualificado e igualitário ao diagnóstico e tratamento de doenças raras, sendo a melhor preparação de futuros profissionais médicos uma etapa fundamental.

Palavra Chave: Doenças Genéticas Raras, Desafios, Síndrome Aicardi-Goutières

G 016 SÍNDROME DE EDWARDS - RELATO DE CASO

ALINE DE FREITAS MATEUS¹, JESSICA DE OLIVEIRA FRANCO¹, AMANDA LÍVIA SILVA MOURA¹, MORGANNA BÁRBARA LOPES DANTAS¹, AMANDA LARUZO RABELO¹, RAFAELLA LUIZA PERALTA E SILVA¹, LEONARDO DA SILVA ALMEIDA¹, NARELLE NUNES ARANTES¹, MARINA AFONSO FURTADO¹, JULIANA GODOY CABRAL¹

1. UNIVERSIDADE DE UBERABA

Introdução: A trissomia do cromossomo 18 (Síndrome de Edwards - SE) é a segunda trissomia mais frequente em seres humanos. É um distúrbio multissistêmico com fenótipo complexo. Está associada a elevada taxa de mortalidade intra-uterina e pós-natal. Descrição do caso: Mãe com 45 anos, antecedente de aborto há 9 anos. Foi realizado pré-natal adequadamente com 8 consultas. No ultrassom do primeiro trimestre foi evidenciado translucência nucal de 4,5 mm com risco aumentado para cromossomopatias. Ultrassom de 2º e 3º trimestres mostrou hipoplasia cerebelar, ventriculomegalia, hipotelorismo, implantação baixa de orelhas e desvio fixo medial de mão esquerda. Com 34 semanas e 4 dias, evoluiu para parto cesárea, nascendo indivíduo do sexo masculino, pesando 1190g, APGAR 7/8, com restrição de crescimento intrauterino importante e múltiplas malformações, em apneia, hipotônico e com cianose central, necessitando de ventilação mecânica, evoluindo com desconforto respiratório e logo foi levado para UTI. Ao exame físico, notava-se implantação baixa das orelhas, nariz afilado, dedos em garra em ambas as mãos, hálux encurtado em ambos os pés. Recém nascido (RN) desenvolveu icterícia precoce e tratada com fototerapia, conjuntivite, atelectasia, anemia com necessidade de concentrados de hemácias em duas ocasiões. Teve sepse precoce e foi tratado com antibioticoterapia. Necessitou de intubação orotraqueal, traqueostomia, gastrostomia e herniorrafia inguinal bilateral. Realizou ecocardiograma que mostrou pequena comunicação interatrial, sem repercussão hemodinâmica. O cariótipo revelou trissomia do cromossomo 18. Evoluiu com apneia e desconfortos respiratórios inúmeras vezes e vem se mantendo estável na UTI, dependente de oxigenioterapia. Atualmente encontra-se com 5 meses e 20 dias. Discussão: A expectativa de vida de um paciente com SE é baixa. Estima-se que 55 a 65 vão a óbito na primeira semana de vida, 90 ao redor dos seis meses e cerca de 5 a 10 sobrevivem até um ano de idade. Isso se deve às diversas patologias associadas, como déficits neurológicos, anormalidades do crescimento, cardiopatias congênitas, malformações de órgãos internos, entre outros. Conclusão: Sendo assim, o acompanhamento da criança deve ser feito de maneira multidisciplinar, avaliando as principais alterações da síndrome e suas intercorrências, buscando melhor atendimento para o paciente e a família.

Palavra Chave: CROMOSSOMOPATIA, EDWARDS, TRISSOMIA, EXPECTATIVA DE VIDA