

PE-213 - MALFORMAÇÕES DO TRATO GASTROINTESTINAL ENTRE PACIENTES COM CARDIOPATIA CONGÊNITA

Bibiana de Borba Telles¹, Rodrigo da Silva Batisti¹, Victória Porcher Simioni¹, Fernanda Silva dos Santos¹, Daniëlle Bernardi Silveira¹, Liana Vitoria Marchezi¹, Beatriz Felipe da Rocha¹, Valberto Sanha¹, Esther Rodrigues Rocha Alves¹, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA; 2 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, ISCMPA.

Introdução: As malformações extracardíacas (MEs) associadas à cardiopatia congênita (CC) podem aumentar o risco de morbidade e mortalidade da criança, tornando, muitas vezes, a intervenção cirúrgica arriscada. Esta associação entre MEs e CC pode envolver defeitos de diferentes sistemas ou tratos, como o gastrointestinal (TGI).

Objetivo: Determinar a frequência e os tipos de malformação do TGI em uma amostra de pacientes com CC.

Métodos: Foram avaliados pacientes hospitalizados pela primeira vez em uma unidade de tratamento intensivo cardíaca de um hospital pediátrico de referência do Sul do Brasil. Os dados clínicos foram obtidos através do preenchimento de um protocolo padrão. **Resultados:** A amostra foi composta de 343 pacientes, 182 (53,1%) do sexo masculino, idades variando entre 1 dia a 14 anos e 6 meses (60,1% <1 ano). Alterações do TGI foram evidenciadas em 6 pacientes (1,7%) e consistiram de atresia de esôfago (n=2), estenose duodenal (n=1), vesícula biliar multisseptada (n=1), canal anal anteriorizado (n=1), e ânus imperfurado (n=1). A CC mais observada entre os pacientes com malformações do TGI foram os defeitos septais (n=3), em especial o defeito de septo ventricular (n=2). Quatro pacientes eram sindrômicos, e alterações cromossômicas foram observadas em 5 pacientes.

Conclusão: A partir da informação da presença de uma alteração no TGI associada, os profissionais da saúde podem realizar uma avaliação mais detalhada e dirigida dos pacientes com CC, visando o melhor manejo destes pacientes e prevenindo futuras complicações, principalmente relacionadas ao seu prognóstico.

PE-214 - EVOLUÇÃO E ACONSELHAMENTO GENÉTICO NA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE A PARTIR DO RELATO DE UM PACIENTE

Bibiana de Borba Telles¹, Rodrigo da Silva Batisti¹, Isadora Schneider Ludwig¹, Victória Porcher Simioni¹, Diego Seibel Júnior¹, Fernanda Silva dos Santos¹, Lennon Vidori¹, Thais Vanessa Salvador¹, Gisele Delazeri¹, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, UFCSPA; 2 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, ISCMPA.

Introdução: A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença genética ligada ao X que se caracteriza por fraqueza muscular progressiva. Nosso objetivo foi descrever as características clínicas de um paciente com DMD, junto com sua evolução e o aconselhamento genético da família. **Descrição do caso:** O paciente era um menino de 5 anos com suspeita de doença muscular. Ele nasceu de parto cesáreo, com 6 meses, pesando 1.900 g. Após o nascimento, ele acabou tendo um episódio de parada respiratória. Ao exame físico, com 5 anos, o paciente apresentava levantar de Gowers, hipertrofia de panturrilhas e arreflexia. A eletro-neuromiografia mostrou sinais neurofisiológicos sugestivos de alterações primárias da fibra muscular. A ressonância magnética de crânio revelou focos em hipersinal em T2 localizadas na substância branca peritrigonal e sulcos corticais proeminentes. Os exames laboratoriais evidenciaram níveis elevados de aldolase e de creatinoquinase (CK). A análise molecular para a DMD, através da técnica de reação em cadeia da polimerase (PCR) multiplex, foi compatível com o diagnóstico. A análise molecular da irmã do paciente, realizada por *Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification* (MLPA), revelou que ela era portadora da mesma mutação. A avaliação cardiológica do paciente foi normal. **Discussão:** Inicialmente, levantou-se a hipótese de lesão cerebral por hipóxia, devido ao episódio de parada respiratória. Entretanto, a evolução do paciente, com piora progressiva, juntamente com níveis elevados de CK e a idade de aparecimento dos sintomas, como a pseudohipertrofia de panturrilhas, foram indicativos de DMD, cujo diagnóstico foi confirmado pela análise molecular. Esta última possibilitou também revelar que a irmã apresentava risco aumentado de ter filhos do sexo masculino com a doença (50%). **Conclusão:** A elucidação diagnóstica e a avaliação de outros familiares foram fundamentais para o adequado manejo do paciente e o aconselhamento genético da família.