

## PE-103 - ACHADOS CLÍNICOS DE UMA MENINA APRESENTANDO UMA ALTERAÇÃO COMPLEXA ENVOLVENDO O CROMOSSOMO 5

Caroline Engster da Silva<sup>1</sup>, Teresa Enderle<sup>1</sup>, Bianca dos Santos Silva<sup>1</sup>, Marina Balod Strassacappa<sup>1</sup>, Rodrigo Nascimento<sup>1</sup>, Guilherme Parmigiani Bobsin<sup>1</sup>, Raquel dos Santos Ramos<sup>1</sup>, Tatiane Andressa Gasparetto<sup>1</sup>, Paulo Ricardo Gazzola Zen<sup>1,2</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1,2</sup>

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

**Introdução:** A inversão-duplicação-deleção (invdupdel) envolvendo o braço curto do cromossomo 5 é considerada uma alteração complexa e extremamente rara. Nosso objetivo foi de relatar um caso, chamando atenção para os achados clínicos e aqueles observados ao cariótipo. **Relato de caso:** Paciente feminina que nasceu prematura de 32 semanas e de parto cesáreo, pesando 2.086 gramas, e com escore de Apgar no quinto minuto de 7. Após o nascimento, precisou de ventilação mecânica invasiva. Realizou-se uma nasofibrolaringoscopia que revelou retroprojeção da base da língua. A avaliação fonaudiológica evidenciou distúrbio da deglutição. A paciente necessitou ser traqueostomizada e evoluiu com episódios de parada cardiorrespiratória. Identificou-se imaturidade da zona 2 em ambos os olhos. A seguir, diagnosticou-se também refluxo gastroesofágico. A ultrassonografia cerebral evidenciou dilatação moderada dos ventrículos laterais. O cariótipo de alta resolução identificou uma duplicação invertida e parcial do braço curto do cromossomo 5, com provável deleção do seu segmento distal: 46,XX,invdup(5)(p13.3->p15.33::p15.33->qter)[23]. O cariótipo dos pais foi normal. Aos 2 meses, a paciente apresentava dolicocefalia, estreitamento bitemporal, hipertelorismo, fendas palpebrais oblíquas para baixo e com blefarofimose, orelhas baixo implantadas e retrovertidas, sobra de pele na nuca e pregas plantares bilaterais entre o primeiro, segundo e terceiro pododáctilos. **Discussão:** A inversão-duplicação-deleção (invdupdel) envolvendo o braço curto do cromossomo 5 é considerada uma alteração cromossômica complexa. Achados que parecem fazer parte do seu quadro clínico incluem a dilatação dos ventrículos laterais e dismorfias, especialmente faciais (como hipertelorismo e orelhas baixo implantadas). Atenção deve ser dada à possível presença de glossoptose, o que pode levar a uma obstrução do trato respiratório superior e necessidade de realização de traqueostomia. Contudo, mais relatos serão fundamentais para a compreensão do seu espectro clínico. **Conclusão:** Devido à sua raridade, são ainda necessários mais estudos envolvendo pacientes com invdupdel do braço curto do cromossomo 5, no sentido de melhor determinar o quadro clínico desta condição, em especial no que diz respeito às alterações clínicas, como a glossoptose, um achado importante que pode levar a importantes complicações.

## PE-104 - INVESTIGAÇÃO DO USO DE ÁCIDOS GRAXOS DE CADEIA CURTA COMO POTENCIAL TRATAMENTO PARA MELHOR PROGNÓSTICO DE LEUCEMIA MIELOIDE AGUDA EM CRIANÇAS

Marina Chaves Amantéa<sup>1</sup>, Rafaela Pires da Silva<sup>1</sup>, Ana Paula Duarte de Souza<sup>1</sup>

1 - Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS).

**Introdução:** A leucemia mieloide aguda (LMA) representa aproximadamente 20% das leucemias na pediatria. CD36 é um gene cuja expressão está associada à resistência à quimioterapia, potencial de metástase e recorrência da LMA em crianças, sendo um alvo terapêutico relevante. **Objetivo:** Avaliar o papel dos ácidos graxos de cadeia curta (AGCCs) na expressão de CD36 em células de linhagem THP1 da LMA. **Métodos:** As THP1 foram cultivadas em meio RPMI suplementado com 10% de soro bovino fetal (SBF), mantidas na estufa a 37 °C em atmosfera 5% de CO<sub>2</sub>. Para seu tratamento, foram utilizadas diferentes concentrações do AGCC acetato, em 1 mM e 300 µM, por 24, 48 e 72h em RPMI 10% SBF. Como os compostos foram diluídos em água, fizemos tratamentos com o mesmo volume de água como controle. Para análise da expressão do CD36, utilizamos as técnicas de RT-PCR e de Western Blot, método que envolve a identificação de proteínas após eletroforese em gel. A análise estatística dos resultados foi feita pelos testes t-student e ANOVA. Um p<0,05 seria considerado significativo. **Resultados:** Em um experimento preliminar em que tratamos as THP1 com acetato conforme o método descrito, a expressão gênica do CD36 foi diminuída ao compararmos as amostras com o controle nas diferentes horas. Em todas as análises, constatamos uma expressão de CD36 maior no grupo controle do que nos grupos tratados, além de que, nas células tratadas com acetato em 300 µM, a diminuição da expressão gênica foi maior do que naquelas tratadas com acetato em 1 mM. No entanto, não houve diferença significativa entre os grupos tratados e o controle (p=0,1175 pelo ANOVA), embora tenha sido demonstrado que o acetato parece ter capacidade de reduzir a expressão do CD36 em células THP1. Weikunat e colaboradores comprovaram a eficiência do acetato na diminuição da expressão do CD36 em estudo sobre síndrome metabólica em camundongos, que apontou que a expressão e os níveis do CD36 foram reduzidos nos hepatócitos após seu tratamento. Assim, é possível que AGCCs atuem sobre o CD36 nas células leucêmicas de forma semelhante. **Conclusão:** Nosso primeiro experimento tratando células THP1 demonstrou que o acetato parece ser capaz de diminuir a expressão do CD36, tendo potencial terapêutico interessante para melhorar o prognóstico de crianças com LMA. Faremos, ainda, experimentos com outros AGCCs (propionato e butirato) seguindo a mesma metodologia para analisar seus efeitos sobre o CD36, visando a avaliar qual seria o melhor tratamento para LMA.