ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I: RELATO DE CASO COM EVOLUÇÃO PARA CUIDADOS PALIATIVOS E DISCUSSÃO SOBRE A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE

Sara Elisabete Heck[1], Barbara Zanesco[1], Sandra Helena Machado[1]

1. Hospital Moinhos de Vento (HMV).

A acidúria glutárica tipo I (AG1) é uma doença metabólica autossômica recessiva rara que provoca gliose e perda neuronal nos gânglios da base, além de um distúrbio progressivo do movimento que costuma iniciar no primeiro ano de vida, comumente após algum quadro infeccioso [1,2]. Por afetar principalmente a região responsável pelo controle motor, a AG1 é caracterizada por crises de distonia, além de encefalopatia aguda, hipotonia e convulsões. M.M.C., masculino, 1 ano e 7 meses, nascido a termo e de pais consanguíneos, previamente hígido. Aos 12 meses, apresentou quadro de gastroenterite seguido por hipotonia e tremores. Iniciou dieta enteral por disfagia e perda ponderal no hospital onde internou por suspeita de crise convulsiva. Tratado inicialmente como síndrome de Guillain-Barré, sem resposta, seguiu investigação em outro hospital com ressonância de encéfalo que evidenciou acometimento simétrico dos gânglios da base. Gasometria venosa mostrou acidose metabólica e hiperlactatemia e outros laboratoriais evidenciaram hiperamonemia, elevação de aminoácidos plasmáticos e de análise de ácidos orgânicos urinários. Aventada a possibilidade de AG1, com 1 ano e 2 meses foi transferido para um hospital referência em doenças genéticas raras, onde coletou painel de sequenciamento de DNA que identificou uma mutação patogênica em homozigose sugestiva de AG1. Instituída politerapia sintomática (anticonvulsivantes, anticolinérgicos, espasmolíticos e antipsicóticos) sem sucesso, evoluiu para clínica e dependência de sedação contínua (midazolam, morfina), sendo instituídos cuidados paliativos aos 17 meses, com quadro neurológico irreversível e esgotamento terapêutico. A AG1 é definida pela degeneração neuronal, prejuízo de mielinização e morte de astrócitos devido ao acúmulo de metabólitos com toxicidade seletiva nos núcleos da base, que resulta em redução da síntese de GABA - neurotransmissor inibitório, que contribui com a hiperexcitabilidade e progressão das lesões cerebrais com déficit neurológico grave [3]. O diagnóstico precoce na triagem neonatal permite intervenções que podem prevenir a encefalopatia metabólica [4]. A restrição proteica, suplementação com carnitina e o manejo de intercorrências metabólicas são fundamentais para evitar danos neurológicos. O caso ressalta a necessidade de diagnóstico precoce da AG1. A inclusão da doença na triagem neonatal ampliada do SUS é medida essencial para melhorar o prognóstico e a sobrevida de pacientes acometidos.

Área: Genética
PORTO ALEGRE/RS

ACIDÚRIA METILMALÔNICA COM HOMOCISTINÚRIA: MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E PROGNÓSTICO DE UM SUBTIPO RARO À LUZ DE UM RELATO DE CASO

Caroline Borges Cervi[1], Natália Madalena Vidal Carlos[2], Vinicius Lima Ferraz[2], Betina Schaurich[2], Fabrízia Rennó Sodero[2]

1. Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), 2. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

A acidúria metilmalônica (MMA) com homocistinúria é um distúrbio genético, de herança autossômica recessiva em sua maioria, do metabolismo da vitamina B12 (cobalamina), caracterizado pela redução das coenzimas adenosilcobalamina e metilcobalamina. Essa deficiência compromete a atividade das enzimas metilmalonil-CoA mutase e metionina sintase, resultando no acúmulo de metabólitos tóxicos. Pode manifestar-se no período neonatal ou na infância, com quadro clínico que inclui vômitos, letargia, alterações do tônus, convulsões e encefalopatia. O diagnóstico baseia-se em exames laboratoriais, como análise de ácidos orgânicos, perfil de acilcarnitina, dosagem de aminoácidos e homocisteína, além de testes genéticos. O tratamento envolve suporte multidisciplinar, prevenção de jejum prolongado e suplementação de vitamina B12. Paciente masculino, 12 meses, filho de pais não consanguíneos, encaminhado ao HCPA aos 7 meses para investigação de atraso neuropsicomotor, disfagia e crises epilépticas de difícil controle. Apresentava histórico familiar de epilepsia e morte súbita de irmão gêmeo univitelino aos 3 meses. Não atingiu marcos do desenvolvimento, com início das crises epilépticas aos 3 meses e necessidade de internação para avaliação neurológica. Exames evidenciaram EEG compatível com síndrome de West, perfil de ácidos orgânicos sugestivo de MMA e homocisteína moderadamente elevada, confirmando MMA com homocistinúria tipo X, associada ao gene HCFC1, único subtipo de herança ligada ao X. Foi iniciado tratamento com hidroxicobalamina intramuscular e medidas de suporte. Devido ao diagnóstico tardio, gravidade clínica e recorrentes descompensações e infecções, evoluiu para cuidados paliativos. A acidúria metilmalônica com homocistinúria tipo X apresenta grande impacto na pediatria, especialmente pela variabilidade clínica, que pode dificultar o diagnóstico precoce. A evolução com comprometimento neurológico grave e descompensações recorrentes reflete o acúmulo de metabólitos tóxicos. Embora o tratamento com hidroxicobalamina seja crucial, sua eficácia é notavelmente maior quando instituído precocemente. O caso reforça a importância da suspeição clínica diante de atraso do neurodesenvolvimento na infância e da relevância da investigação metabólica e genética oportuna. Frente à progressão e irreversibilidade do quadro, a abordagem paliativa multidisciplinar mostrou-se adequada, priorizando conforto e qualidade de vida.

Área: Genética
CANOAS /RS

AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

Lucas Paulo de Souza[1], Giovani Basso da Silva[1], Bibiana Mello de Oliveira[1], Paulo Ricardo Gazzola Zen[1]

1. Univerisidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA).

A Neurofibromatose Tipo 1 (NF1) é uma doença genética rara, com padrão de herança autossômico dominante. Fenotipicamente ela se manifesta com manchas café-com-leite, máculas lentiginosas, neurofibromas cutâneos e plexiformes, entre outras manifestações clínicas. As manifestações da doença são variáveis e de alta morbidade, o que afeta a Qualidade de Vida (QV) dos pacientes. A QV é "a percepção de indivíduos sobre sua posição na vida no contexto da cultura e dos valores onde eles vivem, considerando seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações".Analisar a QV de crianças e adolescentes com NF1.Estudo transversal com amostra por conveniência, recrutados por convite público pela internet e em ambulatório público de genética pediátrica de hospital do Sul do Brasil. Coletaram-se dados clínicos e para mensuração da QV aplicou-se o PedsQL versão 4.0, considerando o autorrelato do participante com NF1. Na análise do PedsQL, quanto menor é a pontuação, menor é a QV do respondente.Participaram do estudo 22 crianças e adolescentes com NF1, com predomínio do sexo masculino em 63,3% (n=14) da amostra. A média de idade foi de 10,59±2,90 anos. O tempo médio de diagnóstico confirmado foi de 5,00±3,40 anos. Os escores de QV avaliados pelo PedsQL apresentaram média geral de 67,70±10,56 pontos refletindo uma redução na QV dos participantes. Observou-se correlação positiva moderada entre as dimensões Sentimentos e Convivência social do PedsQL, sugerindo coexistência entre dificuldades emocionais e prejuízos nas relações interpessoais, enquanto a dimensão Escola/Trabalho do PedsQL mostrou-se relativamente independente.A QV na NF1 reflete a interação complexa entre múltiplos domínios, não podendo ser explicada de forma direta ou por fatores isolados. Esses achados estão alinhados à literatura, que consistentemente demonstram prejuízos na QV de indivíduos com NF1. Nesse contexto, os resultados deste estudo reforçam implicações importantes para a prática clínica, ao evidenciarem a necessidade de abordagens de cuidados multiprofissionais, estruturados de forma integrada, que contemplem suporte psicossocial, manejo de sintomas físicos e intervenções voltadas à funcionalidade, visando à promoção de melhores desfechos em QV nesta população.

Área: Genética
CANOAS/RS

DESORDEM DA DIFERENCIAÇÃO SEXUAL NO PRÉ-TERMO: ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR E MANEJO DE URGÊNCIA EM UNIDADE NEONATAL

Andressa Nayara Degen[1], Tamara Marielle de Castro[1], Felipe de Sousa Silva[1], Layla Rebeka Nascimento de Lima[1], Vanessa Feistauer[1], João Marcos Arnizaut Lima[1], Gabriela Caroline Gomes Oliveira[1], Tiago de freitas Rodrigues[1], Paula Sayuri Quiles Yamada[1], Cristiano do Amaral De Leon[1]

1. Universidade Luterana do Brasil (ULBRA).

A genitália atípica ao nascimento é uma emergência médica e ética que exige diagnóstico diferencial preciso, especialmente para excluir a Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) na forma perdedora de sal, condição potencialmente fatal. Em neonatos pré-termo, a imaturidade do eixo hipotálamo-hipófise-adrenal adiciona complexidade à interpretação laboratorial, demandando uma estratégia integrada entre neonatologia, endocrinologia e genética. Recém-nascido masculino, 34 semanas e 2 dias, peso ao nascer 1845g, adequado para a idade gestacional. Apresentou ao nascimento genitália atípica classificada como estágio IV de Prader, caracterizada por falo de 3,0 cm com cordia ventral de 90 graus, transposição penoescrotal total e meato urogenital escrotal. As gônadas foram palpadas bilateralmente em topografia inguinal. O paciente apresenta ainda hemangioma dorsal e risco para displasia de desenvolvimento do quadril por apresentação pélvica. Seguindo o protocolo de investigação de desordem da diferenciação sexual (DSD), foram instituídas: monitorização rigorosa de eletrólitos para vigilância de crise adrenal, coleta de cariótipo por banda G e painel hormonal completo, incluindo 17-alfa-hidroxiprogesterona, testosterona total, di-hidrotestosterona e androstenediona. A presença de gônadas palpáveis é um marcador clínico fundamental que desloca a suspeição para DSD 46,XY, como defeitos na síntese de testosterona ou resistência androgênica, embora a vigilância metabólica para HAC permaneça prioritária até a confirmação iônica. A complexidade anatômica da transposição penoescrotal e da hipospádia proximal exige planejamento cirúrgico tardio, priorizando-se na fase neonatal a definição etiológica e a segurança endócrina. O manejo pautou-se na bioética, com suporte psicossocial à família e abstenção de atribuição de gênero precoce, conforme diretrizes do Conselho Federal de Medicina (CFM). A interpretação dos precursores androgênicos no prematuro deve considerar a zona fetal persistente da adrenal e o período de minipuberdade neonatal. O manejo da DSD em UTI Neonatal exige a transição do diagnóstico morfológico para o molecular e funcional. A execução sistemática de protocolos multidisciplinares é o fator determinante para prevenir a crise adrenal e assegurar decisões clínicas fundamentadas, garantindo o prognóstico a longo prazo e a segurança biopsicossocial do paciente.

Área: Genética
CANOAS /RS

DISOSTOSE CLEIDOCRANIANA: UM RELATO DE CASO EM PACIENTE PEDIÁTRICO

Renata Camera Amaral[1], Gabriela Vitória de Oliveira[2], Mariana Paris Ronchi[2], Mariana Stragliotto[1], Poliana Tomczak[1], Vera Paris[2]

1. Hospital de Clínicas Ijuí (HCI), 2. Policlínica.

Disostose cleidocraniana (DCC) é uma doença genética rara de herança autossômica dominante causada por mutações no gene RUNX2 localizado no cromossomo 6p21, responsável pela diferenciação osteoblástica e formação óssea, caracterizada por alterações no desenvolvimento do crânio, clavículas e dentição, com variabilidade clínica. Paciente feminina, 2 anos e 8 meses, nascida de parto cesárea, a termo, índice de APGAR 9/9, pesando 4110g, medindo 46cm, perímetro cefálico (PC)37cm. Antecedentes gestacionais incluem diabetes mellitus gestacional controlado com dieta e sífilis no primeiro trimestre tratada adequadamente, com testes não reagentes após o nascimento. Pais não consanguíneos, sem relatos de casos semelhantes na família. A paciente realizou exames de investigação devido à fontanela aumentada, sendo inicialmente levantada hipótese de aplasia cutis e encaminhada ao neurologista. Aos 10 meses de idade apresentou febre e desconforto respiratório, necessitando internação em unidade de terapia intensiva pediátrica devido sepse de foco respiratório associada à traqueíte bacteriana e pneumonia viral por vírus sincicial respiratório positivo. Realizou tomografia computadorizada (TC) de crânio que evidenciou alargamento das fontanelas e na radiografia de tórax verificou-se aplasia de clavículas, achados compatíveis com DCC. Não apresenta alterações dentárias até o momento. Ao exame atual mantém alterações de fontanelas, crescimento global está preservado, estatura 92cm e PC 50,5cm. A DCC apresenta manifestações típicas como hipoplasia ou aplasia de clavículas, atraso no fechamento das fontanelas e alterações dentárias, sendo o diagnóstico baseado em achados clínicos e radiológicos com confirmação molecular quando disponível. O manejo é individualizado e multidisciplinar, com ênfase em acompanhamento odontológico e ortopédico. O prognóstico é geralmente favorável, com expectativa de vida preservada. Diagnóstico precoce é essencial para planejamento terapêutico e aconselhamento genético familiar. DCC deve ser suspeitada diante de alterações craniofaciais e claviculares características, sendo fundamental abordagem integrada para melhor desfecho clínico.8232,Bibliografias:Nelson Textbook of Pediatrics. 22 ed.Philadelphia Elsevier 2024. ZHANG, Y. et al. Cleidocranial dysplasia and novel RUNX2 variants: dental, craniofacial and osseous manifestations. Journal of Applied Oral Science, 2022. doi: 10.1590/1678-7757-2022-0028.

Área: Genética
IJUÍ/RS

DISPLASIA SADDAN: ANÁLISE DE CASO DO PROJETO PILOTO DE VIGILÂNCIA EM ANOMALIAS CONGÊNITAS

Giulia Radin[1,2], Fernanda Correa de Quadros[1,2], Bárbara Zanesco Moehlecke[2], Claudia Fernandes Lorea[2], Têmis Maria Félix[2], Lavínia Schuller Faccini[2]

1. Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), 2. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

As displasias esqueléticas constituem um grupo heterogêneo de doenças genéticas que afetam o desenvolvimento e a homeostase do tecido ósseo e cartilaginoso. A acondroplasia é a forma mais comum de displasia esquelética, associada à baixa estatura desproporcionada. A displasia SADDAN (Severe Achondroplasia with Developmental Delay and Acanthosis Nigricans) é uma displasia óssea autossômica dominante ultra rara que deve ser considerada no diagnóstico diferencial de restrição do crescimento pré-natal. A distinção pré-natal entre elas por ultrassom obstétrico é desafiadora e, na prática, SADDAN pode ser confundida com displasia tanatofórica no pré-natal. Paciente do sexo masculino, prematuro (IG 33 semanas), mãe com 32 anos, tabagista, pré-natal iniciado no 1° trimestre. No ultrassom morfológico de 3° trimestre teve suspeita de acondroplasia. Não foram realizados testes genéticos no período pré-natal. Ao nascimento foi observado macrocefalia, provável estenose de forame magno, retrognatia, tórax estreito, encurtamento rizomélico de membros superiores e inferiores, redundância de pregas cutâneas em membros e acantose nigricans. Através da análise molecular (painel NGS) foi observada a variante p.Lys650Met no gene FGFR3, responsável pela regulação do crescimento ósseo endocondral e associada a duas diferentes doenças: a Displasia SADDAN e a Displasia tanatofórica tipo I. O diagnóstico foi definido como Displasia SADDAN com base na clínica de associação de nanismo grave com atraso no desenvolvimento e acantose nigricans. O presente relato com a tríade clínica completa é muito valioso, em uma condição com menos de 20 casos bem documentados na literatura mundial e um diagnóstico importante dentre as condições associadas ao FGFR3. Em SADDAN, o encurtamento dos membros é muito mais grave que na acondroplasia, aproximando-se da displasia tanatofórica, podendo ser detectável mais precocemente (no 2° trimestre). É importante ressaltar que a acantose nigricans nesta condição não está relacionada à resistência insulínica, mas provavelmente reflete alteração na função dos melanócitos devido à sinalização anormal do FGFR3. A compreensão das diferentes apresentações clínicas e genéticas das displasias esqueléticas é fundamental para o diagnóstico adequado, manejo clínico e aconselhamento genético. Nos últimos anos, avanços terapêuticos têm sido estudados, incluindo terapias direcionadas à modulação da via do FGFR3, ampliando perspectivas futuras no tratamento da doença.

Área: Genética
PORTO ALEGRE/RS

EFICÁCIA E SEGURANÇA DO DENOSUMABE NA OSTEOGÊNESE IMPERFEITA EM PACIENTES PEDIÁTRICOS: REVISÃO SISTEMÁTICA COM METANÁLISE

Taíne De Conto[1], Gabriel Caruso Novaes Tudella[1], Giovana Menegucci[1], Augusto Utida Klostermann[1], Gelson Dingana Mboloquele[2], Pedro Sandes Pereira[3], Temis Maria Felix[4]

1. Universidade Federal de Santa Maria (UFSM), 2. Universidade Jean Piaget, 3. Escola Bahiana de Medicina e Saúde, 4. Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

A osteogênese imperfeita (OI) é uma displasia esquelética genética rara caracterizada por fragilidade óssea e fraturas recorrentes. Embora os bisfosfonatos constituam o tratamento padrão, sua eficácia é inconsistente em fenótipos graves e em subtipos com extensa matriz osteoide não mineralizada. O denosumabe, anticorpo monoclonal que inibe a via RANK/RANKL, emergiu como alternativa terapêutica potencialmente vantajosa em crianças, porém sua eficácia e segurança permanecem incertas. Avaliar, com base na literatura, a eficácia e a segurança do denosumabe em pacientes pediátricos com osteogênese imperfeita. Realizou-se revisão sistemática e metanálise conforme PRISMA, registrada no PROSPERO (CRD420261282957). Foram pesquisadas as bases PubMed, Embase, Web of Science e Cochrane Library. Incluíram-se estudos observacionais com pacientes ≤17 anos diagnosticados com OI tratados com denosumabe. Os desfechos de eficácia incluíram densidade mineral óssea (DMO), estatura, cálcio sérico e marcadores de reabsorção óssea, os desfechos de segurança incluíram eventos adversos graves, descontinuação do tratamento, hipercalcemia e hipocalcemia. Modelos de efeitos aleatórios foram utilizados para análises frequentistas. Seis estudos (1 ensaio clínico randomizado e 5 estudos observacionais), totalizando 107 pacientes (69,1% do sexo masculino, idade média entre 7,3 e 10,1 anos), foram incluídos. Observou-se aumento significativo da DMO na coluna lombar (diferença média [DM], 0,14, IC 95%, 0,06 a 0,22, I^2=10,8%) e no corpo total (DM, 0,05, IC 95%, 0,02 a 0,08, I^2=0%), além de ganho em estatura (DM, 7,7 cm, IC 95%, 1,75 a 13,65, I^2=0%). Não houve alterações significativas em DPD/creatinina ou cálcio sérico. A incidência de descontinuação foi de 4% (IC 95%, 0% a 12%), eventos adversos graves ocorreram em 11% (IC 95%, 4% a 28%) e hipercalcemia em 19% (IC 95%, 5% a 48%), com heterogeneidade moderada. Em pacientes pediátricos com OI, o denosumabe foi associado a melhora estatisticamente significativa na DMO e na estatura, porém com magnitude clínica incerta e risco relevante de distúrbios do metabolismo do cálcio. Os achados sugerem potencial benefício estrutural ósseo, mas destacam a necessidade de monitorização metabólica rigorosa e de ensaios randomizados e multicêntricos de maior porte com foco em desfechos clínicos relevantes, como redução de fraturas e funcionalidade a longo prazo.

Área: Genética
SANTA MARIA/RS

EXPOSIÇÕES AMBIENTAIS PRECOCES E METILAÇÃO DO DNA NA SAÚDE PEDIÁTRICA: REVISÃO SISTEMÁTICA DAS EVIDÊNCIAS CLÍNICAS

Adriana de Oliveira Hingel[1], Bibiana Mello de Oliveira[2], Anelise Klein Di Domenico[1], Ana Luisa Kronmeyer[1], Vitória Fenali[1], Jayana Teixeira Maciel[1], Júlia Gabriela Pohl[1], Patrícia Vanzing da Silva[1], Bruna Elis Martiny[1]

1. Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), 2. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA).

A epigenética tem emergido como eixo central na compreensão da interação entre exposições ambientais precoces e regulação gênica ao longo do desenvolvimento, com potencial aplicação na medicina pediátrica de precisão por meio de biomarcadores epigenéticos. Sintetizar evidências sobre alterações na metilação do DNA associadas a exposições ambientais precoces e seu impacto na saúde pediátrica. Revisão sistemática conforme diretrizes PRISMA, com seleção por leitura de títulos, resumos e textos completos, conduzida nas bases PubMed, Biblioteca Virtual em Saúde e SciELO, com estratégia baseada em descritores MeSH/DeCS relacionados a epigenética, metilação do DNA, exposições ambientais precoces e população pediátrica. Foram incluídos estudos originais envolvendo humanos, publicados nos últimos 10 anos, em inglês, português ou espanhol. Excluíram-se revisões, estudos in vitro e sem desfechos clínicos. Foram identificados 397 registros, com remoção de 9 duplicados. Após triagem de 388 títulos e resumos, 160 foram excluídos. Duzentos e vinte e oito estudos foram avaliados na íntegra, com exclusão de 24 e remoção adicional de 1 duplicado, totalizando 203 estudos incluídos. De forma integrada, a maioria dos estudos, predominantemente observacionais e baseados em epigenome-wide association studies, demonstrou associação consistente entre exposições precoces, especialmente tabagismo materno, poluição atmosférica e contaminantes químicos, alterações na metilação do DNA em sítios CpG ligados a vias inflamatórias, neurodesenvolvimento e metabolismo. Parte relevante dos estudos associou essas modificações a desfechos clínicos pediátricos, como asma, alterações cognitivas e distúrbios metabólicos, com potencial uso como biomarcadores de risco. Entretanto, heterogeneidade metodológica e limitações causais restringem a aplicação clínica imediata. Exposições ambientais precoces estão associadas a alterações epigenéticas mensuráveis e a desfechos pediátricos relevantes, com potencial aplicação na estratificação de risco e na medicina de precisão, embora a validação longitudinal e a padronização metodológica ainda sejam necessárias.

Área: Genética
PORTO ALEGRE/RS

IMPACTO DAS ENCHENTES DE 2024 NA COBERTURA DA TRIAGEM NEONATAL PARA FIBROSE CÍSTICA NO RIO GRANDE DO SUL: EVIDÊNCIAS DE SUBNOTIFICAÇÃO E IMPLICAÇÕES PARA A SAÚDE INFANTIL

Ilanna Pinheiro Campos[1], Camila Rafaela Lazaretti[2], Bianca Romite Fagundes[3], Paula Uebel Engelsing[1], Gabriele Kirchhof de Oliveira[4]

1. Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), 2. Universidade FEEVALE, 3. Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS), 4. Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

A fibrose cística é uma doença genética crônica cujo diagnóstico precoce melhora o prognóstico clínico. No Brasil, a triagem neonatal constitui a principal estratégia de identificação dos casos, porém apresenta variações regionais. Eventos extremos, como as enchentes ocorridas no Rio Grande do Sul em 2024, podem comprometer o acesso aos serviços de saúde e impactar essa triagem. O estudo teve como objetivo analisar a cobertura da triagem neonatal para fibrose cística no Rio Grande do Sul antes e após as enchentes de 2024, identificando possível subnotificação e implicações para a saúde infantil. Analisar a cobertura da triagem neonatal para Fibrose Cística no RS antes e após as enchentes de 2024, identificando subnotificação e implicações para a saúde infantil. Estudo epidemiológico descritivo de série temporal com dados secundários do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde, do Programa Nacional de Triagem Neonatal e do Registro Brasileiro de Fibrose Cística. Foram analisados dados do Rio Grande do Sul de 2012 a 2024. A cobertura da triagem neonatal para FC, do RS nunca atingiu a meta de 95 por cento, mantendo-se inferior ao recomendado, variando entre cerca de 74 e 77 por cento. Em 2024, registrou-se o menor valor da série de 74,42 por cento de recém-nascidos triados, com redução de 7.638 no número de testes em relação a 2023. Já os nascidos vivos em Canoas reduziram de 3.975 em 2023 para 3.435 em 2024, com queda de 13,6 por cento. Houve também queda nos casos novos diagnosticados, com redução de 33,3 por cento entre 2022 e 2023, o dado de 2024 está indisponível no painel oficial. Esse cenário coincide com as enchentes, sugerindo impacto no acesso à triagem e possível subnotificação. A redução da cobertura em 2024, associada à queda dos casos diagnosticados, indica comprometimento da detecção precoce de FC e vulnerabilidade estrutural preexistente no Programa Nacional de Triagem Neonatal no RS. Os achados reafirmam a necessidade de garantir a continuidade da triagem neonatal em situações de emergência para evitar atraso no diagnóstico e impactos na saúde infantil.

Área: Genética
PORTO ALEGRE/RS

IMPORTÂNCIA DA REINTERPRETAÇÃO GENÉTICA NO DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS: UM CASO COM VARIANTE PATOGÊNICA EM CTBP1

Ana Luisa Becchi Fadoni[1], Jaquelina Gomes Rosa[1], Nândrea da Silva Vestefal[1], Fernanda Camila Bassetto[1], Paulo Ricardo Gazzola Zen[1], Felippo Pinto E. Vairo[2], Bibiana Mello de Oliveira[1]

1. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA), 2. Clínica Mayo.

Alterações do desenvolvimento associadas a síndromes genéticas raras representam um desafio diagnóstico, especialmente com achados inespecíficos e exames iniciais inconclusivos. Variantes no gene CTBP1 foram recentemente descritas em uma síndrome rara com comprometimento cognitivo, alterações motoras e defeitos do esmalte dentário. O sequenciamento de exoma tem papel central na elucidação etiológica. Objetiva-se relatar caso com diagnóstico estabelecido após odisseia diagnóstica prolongada. Paciente feminina, 17 anos, nascida a termo. Desenvolvimento inicial adequado, com regressão motora aos 3 anos (perda da marcha independente). Evoluiu com ataxia, dismetria, hipotonia, microcefalia e fratura dentária, além de elevação de lactato, LDH e CPK, ressonância inicial normal. Aos 8 anos, apresentou dificuldades escolares importantes. Exoma inicial sugeriu variante mitocondrial (MT-TC), posteriormente reclassificada como benigna. Aos 11 anos, reanálise baseada em novas evidências da literatura identificou variante em heterozigose em CTBP1 (p.Arg342Trp), permitindo diagnóstico definitivo. O quadro é compatível com a síndrome HADDTS (*Hypotonia, Ataxia, Developmental Delay and Tooth Enamel Defects*). A variante p.Arg342Trp, recorrente de novo, compromete a função do CTBP1, afetando processos do neurodesenvolvimento. O caso ilustra limitações da interpretação inicial de variantes e o impacto de vieses diagnósticos, particularmente diante de biomarcadores inespecíficos. A reanálise do exoma foi decisiva. A evolução clínica, com atrofia cerebelar tardia, e o achado de defeitos de esmalte dentário foram fundamentais para correlação fenótipo-genótipo. Destaca-se o papel da fenotipagem reversa e da reinterpretação periódica de dados genômicos. O diagnóstico de doenças raras depende da evolução do conhecimento genômico e da reavaliação sistemática de dados. A definição etiológica permitiu encerrar a investigação, suspender condutas ineficazes e orientar o manejo e aconselhamento genético.

Área: Genética
PORTO ALEGRE/RS

MORTALIDADE INFANTIL POR SÍNDROMES GENÉTICAS NO BRASIL (2010–2024): COMPARAÇÃO COM A SÍNDROME DE DOWN

Júlia Pinto Marques[1], Andressa Pricila Portela[1], Anna Carolina Santos da Silveira[1], Neimah Maruf Ahmad Maruf Mahmud[1], Júlia Dobler[1], Izabel Cristina Lemes Schneider[1], Larissa Amandio Dias[1], Marianne Schrader de Oliveira[1], Vittória Mascarello[1], Cristiano do Amaral De Leon[1]

1. Universidade Luterana do Brasil (ULBRA).

As anomalias cromossômicas estão entre as principais causas de mortalidade infantil no Brasil, representando um desafio relevante ao sistema de saúde. A Síndrome de Down (Trissomia do 21) destaca-se como a condição mais prevalente, com maior visibilidade social e protocolos assistenciais mais consolidados. Em um país marcado por desigualdades regionais, diferenças no acesso ao diagnóstico e ao tratamento impactam diretamente os desfechos clínicos. Seu uso como parâmetro comparativo permite identificar disparidades no cuidado de síndromes menos prevalentes. Analisar o perfil da mortalidade por síndromes genéticas em crianças no Brasil, utilizando a Síndrome de Down como *benchmark* para comparação das taxas de letalidade e limitações assistenciais. Revisão sistemática da literatura (2010–2024) nas bases SciELO e PubMed, complementada por dados do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM/DATASUS), incluindo a população pediátrica de 0 a 14 anos. Foram analisadas causas de óbito, distribuição geográfica e idade. A Síndrome de Down apresentou o maior número absoluto de óbitos, porém com melhora progressiva da sobrevida, com cerca de 88% sobrevivendo até 5 anos. Esse cenário reflete avanços no cuidado neonatal e nas intervenções cardiológicas. Em contraste, síndromes raras, embora menos prevalentes, apresentam maior letalidade proporcional, especialmente nos primeiros anos de vida, associada ao diagnóstico tardio e ao menor acesso a serviços especializados. Observou-se maior concentração de óbitos nas regiões Norte e Nordeste, além de elevada frequência de casos sem diagnóstico específico. Apesar da maior prevalência, a Síndrome de Down apresenta melhora da sobrevida ao longo do tempo, evidenciando o impacto positivo da organização do cuidado. Síndromes raras mantêm maior letalidade proporcional devido a limitações diagnósticas e assistenciais. A subnotificação ainda compromete a análise, sendo essencial ampliar o diagnóstico precoce e descentralizar o acesso a serviços especializados para reduzir mortes evitáveis no Brasil.

Área: Genética
PORTO ALEGRE/RS

PROJETO PILOTO DE VIGILÂNCIA EM ANOMALIAS CONGÊNITAS: DESCRIÇÃO DE UM CASO DE VACTERL ASSOCIADO A MENINGOMIELOCELE

Giulia Radin[1,2], Tamara Batista Thomáz de Aquino[3], Gabriela dos Anjos Joner[1,2], Claudia Fernandes Lorrea[3], Maria Teresa Vieira Sanseverino[2], Lavínia Schuller Faccini[2]

1. Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), 2. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), 3. Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS).

VACTERL é uma associação congênita que envolve um espectro de anomalias congênitas na coluna vertebral (V), anorretais (A), cardiacas (C), traqueoesofágicas (TE), renais/trato urinárias (R) e de membros (L). A anomalia mais frequente é a anorretal. Paciente do sexo feminino, nascida por parto cesáreo com IG 35+5 (por ecografia de 12+5), PN 2550g (score Z 0), PC 33cm (score Z 0,8) e comprimento 44cm (score Z -1,2). Mãe com 32 anos, hígida, nega exposição na gestação ou cosanguinidade, utilizou ácido fólico a partir da descoberta da gestação com 1 mês. Durante US de 1º trimestre foi constatado defeito de fechamento de tubo neural: mielomeningocele (MMC) com nível anatômico de L3, com agenesia sacral. Ao nascimento observou-se meningomielocele rota, ânus imperfurado com fístula reto-vaginal, hipotrofia muscular das pernas e pés tortos equinovaro. Ao raio-X observou-se malformação em vértebras (agenesia de vértebras sacrococcígeas - síndrome de regressão caudal) e rim único com duplicação de sistema coletor. Ecografia transfontanelar sugere malformação de Chiari tipo II. Ecocardiograma sem alterações. Cariótipo normal. A presença de mielomeningocele com malformação sacral, com agenesia de vértebras sacrococcígeas (V), ânus imperfurado com fístula reto-vaginal (A), agenesia renal esquerda (R), pés tortos (L) e ainda achados adicionais de artéria umbilical única, apêndice pré-auricular e paralisia facial permitem o diagnóstico clínico de associação VACTERL (presença de mínimo 3 dos 6 critérios). Apesar de não compor os critérios diagnósticos atuais, recentemente, alguns autores propuseram adicionar ´S´ (Spinal dysraphism) ao acrônimo, criando VACTERLS, após identificarem disrafismo espinhal em 69% (39/52 casos) em uma amostra de crianças com VACTERL e malformação anorretal. Este caso ilustra a complexidade cirúrgica multissistêmica típica da associação com o prognóstico neurológico adverso da MMC, exigindo abordagem multidisciplinar coordenada e seguimento de longo prazo. A suspeita desta associação é importante, pois pode auxiliar na identificação de anomalias não visíveis externamente, além do adequado aconselhamento genético. A orientação sobre ácido fólico pré-concepcional é crucial. A dose recomendada é 4 mg/dia (não 400 µg) para mulheres com história de defeito de tubo neural em gestação prévia, iniciando idealmente 1-3 meses antes da concepção.

Área: Genética
PORTO ALEGRE/RS

PROPOSTA DE UM INSTRUMENTO PARA MENSURAÇÃO DO LETRAMENTO EM SAÚDE DE INDIVÍDUOS COM NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 E SEUS CUIDADORES

Lucas Paulo de Souza[1], Giovani Basso da Silva[1], Bibiana Mello de Oliveira[1], Paulo Ricardo Gazzola Zen[1]

1. Univerisidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA).

Considerada uma doença genética rara, a Neurofibromatose tipo 1 (NF1) é caracterizada pela presença de manchas café-com-leite, máculas lentiginosas, neurofibromas cutâneos e plexiformes, entre outras manifestações clínicas que podem variar entre indivíduos de uma mesma família. O acompanhamento multiprofissional é indispensável para todos os indivíduos com NF1 devido à sua elevada morbidade. O termo "letramento em saúde" (LS) refere-se ao conjunto de conhecimentos e competências que permitem ao indivíduo acessar, compreender, avaliar e utilizar informações e serviços de saúde de maneira adequada. Descrever o desenvolvimento de um questionário destinado a avaliação do LS de indivíduos com NF1 (≥7 anos) e seus cuidadores. Trata-se de um estudo metodológico que envolveu cinco etapas: definição do construto, mapeamento temático, geração de itens, refinamento linguístico e elaboração do manual de aplicação e escore. Participaram da construção do instrumento dois enfermeiros e dois médicos com experiência em pediatria e doenças genéticas. Para subsidiar a construção do instrumento, foi realizada revisão da literatura nas bases Embase e PubMed. O Questionário de LS para NF1 (Q-LSNF1) foi estruturado em duas versões: uma destinada ao indivíduo com NF1 e outra ao responsável/cuidador. O instrumento é composto por duas seções (Identificação e Dados clínicos) e três domínios (Conhecimento da doença, Comunicação em saúde e Convivência com a doença). A pontuação é realizada separadamente para cada versão, sendo as respostas convertidas em uma escala do tipo Likert, variando de 0 a 100 pontos. A partir dos escores obtidos, o indivíduo é classificado em três níveis de LS em NF1: baixo, moderado ou adequado. O Q-LSNF1 configura-se como a primeira ferramenta desenvolvida especificamente para avaliação do LS em NF1, oferecendo subsídios para identificação de necessidades e orientação de ações educativas, além de apoiar práticas clínicas e interprofissionais. O estudo encontra-se em fase de validação de conteúdo, sendo que análises psicométricas adicionais serão realizadas em etapas seguintes. Espera-se que o instrumento contribua para ampliar o conhecimento sobre o processo saúde-doença na NF1, incluindo o reconhecimento de sinais e sintomas e o manejo adequado da condição. Ademais, apresenta potencial para fortalecer o autocuidado e qualificar o acompanhamento longitudinal de pessoas que vivem com a NF1.

Área: Genética
CANOAS/RS

QUANDO O CARIÓTIPO É NORMAL: TRISSOMIA 9 EM MOSAICO DETECTADA POR MICROARRAY

Josimara Luiza Parise[1], Monique Sartori Broch[1], Isadora Ferrari[1], Caroline Cervi[1], Bruna Kliemann[1], Lucas Almeida Miranda[1], Ana Karolina Maia[2], Daniele Konzen[3], Helena Fussigner[4], Bibiana Mello de Oliveira[5]

1. Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), 2. Hospital Universitário Professor Alberto Antunes, 3. Hospital Nora Teixeira, 4. Hospital São Lucas da Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS), 5. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA).

A trissomia do cromossomo 9 é geralmente incompatível com a vida, sendo o mosaicismo a forma mais observada em indivíduos vivos. É uma condição ultrarrara, com grande variabilidade clínica, cuja detecção pode ser difícil em mosaicismos de baixo grau. Paciente feminina, 7 anos, filha de pais não consanguíneos, encaminhada à genética por atraso global do desenvolvimento e dismorfismos craniofaciais. Nascida de cesárea às 37 semanas (2.860 g, Apgar 7/9), filha de mãe com 43 anos com história de trombose placentária. Apresentou atraso neuropsicomotor desde os primeiros meses, ausência de linguagem oral, tremores, hipotonia e deambulação independente aos 2 anos. Evoluiu com tremores noturnos progressivos, com suspeita de crises epilépticas, com redução após o início de oxcarbazepina e fluoxetina. Ao exame físico, apresentava raiz nasal alta, nariz bulboso, olhos pequenos e profundos, orelhas e lábios proeminentes, micrognatia, maloclusão dentária e escoliose estrutural. Cariótipo convencional normal. Microarray sugeriu trissomia do cromossomo 9 em mosaico (T9M): arr[hg19]9p24.3q34.3(115,981–141-,089,296)x2~3. Adicionalmente, identificou-se duplicação de significado incerto em 1p21.1p13.3. Reavaliação com ampliação da contagem de metáfases demonstrou cariótipo 47,XX,+9[3]/46,XX[47], confirmando T9M. A T9M é uma aneuploidia autossômica rara, cuja expressão fenotípica depende da proporção e distribuição tecidual da linhagem trissômica. Neste caso, o cariótipo inicial não detectou a aneuploidia, evidenciando limitações da citogenética convencional na detecção de mosaicismos de baixo grau. Indivíduos com T9M podem apresentar atraso do desenvolvimento, dismorfismos craniofaciais e alterações musculoesqueléticas, com expressividade variável. O caso ilustra desafios diagnósticos associados ao mosaicismo cromossômico de baixo grau, reforçando a importância da investigação em pacientes com fenótipo sugestivo para aneuploidia, mesmo diante de cariótipo inicial normal, visto que um cariótipo negativo não exclui a possibilidade de o paciente ser portador de uma síndrome. A identificação por microarray evidencia a maior sensibilidade de métodos genômicos na detecção de mosaicismos de menor grau e contribui para ampliar a caracterização clínica da T9M.

Área: Genética
VERANÓPOLIS /RS

RELATO DE CASO: SÍNDROME DE TURNER ASSOCIADA À GENITÁLIA AMBÍGUA E COARCTAÇÃO DE AORTA

Katherine Bielemann Ely[1], Larissa Prado da fontoura[1], Kethury Aline Nunes Paizante[1], Emanuele Alexandre Cardoso[1], Laura de Ross Rossi[1], Sheila Momberg[1]

1. Universidade FEEVALE.

A Síndrome de Turner (ST) é uma desordem cromossômica sexual que afeta o fenótipo feminino sendo mais comum em mulheres (1:2500). Definida pela presença de um cromossomo X íntegro e ausência total ou parcial do segundo cromossomo sexual, manifestando-se com disgenesia gonadal, baixa estatura, cardiopatias congênitas entre outros. M.J.R.Z., recém-nascido pré-termo (36 semanas), parto cesáreo, peso 2070g, Apgar 8/9. Exames pré-natais sem alterações. Após o nascimento foi encaminhado para UTI Neonatal por baixo peso, genitália ambígua e sopro cardíaco. Ecocardiograma evidenciou hipoplasia do arco aórtico, com coartação da aorta e redução do diâmetro em arco transverso estendendo-se até a região do istmo aórtico. Iniciado Alprostadil na tentativa de permeabilidade do canal arterial. Realizado ultrassonografia abdominal com presença de estrutura compatível com útero, ausência de testículos. Evoluiu hemodinamicamente estável, sendo transferido para centro especializado, onde optou-se por manejo conservador da coarctação. O cariótipo confirmou 45,X0, compatível com ST. Recebeu alta em bom estado geral. A ST decorre de alterações numéricas ou estruturais do cromossomo X, sendo o cariótipo 45,X o mais comum, embora formas em mosaicismo também ocorram, contribuindo para variabilidade fenotípica. Essas alterações resultam, em geral, de erros de não disjunção durante a gametogênese ou de falhas mitóticas pós-zigóticas, explicando a variabilidade fenotípica observada. Clinicamente, destaca-se baixa estatura, além de frequente associação com cardiopatias congênitas, doenças autoimunes e alterações do neurodesenvolvimento. O mosaicismo, em particular, está associado a apresentações clínicas mais heterogêneas, incluindo desenvolvimento gonadal variável e, em alguns casos, presença de tecido testicular, o que pode justificar achados como genitália ambígua ao nascimento. Entre as anomalias cardiovasculares, a coarctação da aorta, que pode variar desde formas leves, assintomáticas, até apresentações graves com comprometimento hemodinâmico neonatal. Achados sugestivos tanto no período pré quanto pós natal precisam ser investigados para um breve diagnóstico e planejamento terapêutico. A ST representa um desafio diagnóstico e clínico relevante. O reconhecimento precoce das manifestações, aliado à confirmação citogenética é essencial para a definição de condutas adequadas e prevenção de complicações, contribuindo para melhor prognóstico dos pacientes.

Área: Genética
NOVO HAMBURGO/RS

SÍNDROME DE PALLISTER-KILLIAN: UM RELATO DE CASO

Luiza Aiolfi Puerari[1], Gabrielle Nicolay Rosa[1], Tatiana Carpes Milanesi[1], Natalia Marcolin[1], Letícia Kras Borges Alvarenga[1]

1. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

A Síndrome de Pallister-Killian (SPK) é uma condição genética rara e multissistêmica causada por tetrassomia do cromossomo 12p, geralmente em mosaicismo. Não possui tratamento curativo, sendo o manejo sintomático e multidisciplinar. Apresenta fenótipo variável, caracterizado por hipotonia, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, dismorfias e malformações congênitas. Paciente feminina, nascida a termo. No pré-natal, apresentava polidrâmnio, pieloectasia renal bilateral e encurtamento assimétrico de membros inferiores. Evoluiu com desconforto respiratório ao nascimento, necessitando de pressão positiva contínua nas vias aéreas (CPAP). No exame, apresentava dismorfias faciais, incluindo fronte ampla com estreitamento bitemporal, rarefação capilar frontal, microtia bilateral, hipertelorismo, raiz nasal baixa e boca em tenda, além de encurtamento de membros com artrogripose, pés cavos e mamilos acessórios. O diagnóstico foi confirmado por cariótipo (47,XX,+i(12p)/46,XX) e hibridização genômica comparativa em microarranjo (array-CGH), evidenciando SPK e deleção no gene Short Stature Homeobox (SHOX). Exames complementares mostraram estenose pulmonar moderada, assimetria ventricular cerebral, polimicrogiria e hipertensão arterial de difícil controle. A polissonografia evidenciou taquipneia sustentada, hipercapnia e hipoxemia. Após parada cardiorrespiratória de seis minutos, a fibrobroncoscopia diagnosticou traqueomalácia distal completa, sendo realizada traqueopexia posterior. A paciente evoluiu com hipoventilação e as gasometrias mantiveram elevada pressão parcial de dióxido de carbono (PCO8322,), sendo instituída ventilação não invasiva em dois níveis de pressão nas vias aéreas. Atualmente, aos cinco meses de vida, encontra-se estável, sem necessidade de oxigênio suplementar, em uso de CPAP por máscara nasal em uso contínuo, com períodos de retirada para descanso, com PCO8322, normalizada. Embora alterações de via aérea superior e apneias sejam mais frequentemente descritas, a presença de traqueomalácia grave não é classicamente relatada. Neste caso, a insuficiência respiratória mostrou-se multifatorial, envolvendo traqueomalácia, laringomalácia e hipotonia, com perfil retentor, sendo manejada principalmente por meio de ventilação não invasiva, permitindo estabilização clínica e melhora gasométrica. O diagnóstico precoce e a abordagem multiprofissional individualizada são fundamentais para otimizar o manejo e os desfechos clínicos.

Área: Genética
PORTO ALEGRE/RS

SÍNDROME DE ROHHAD - RELATO DE CASO

Ana Carolina Cechinato Pessuto[1], Francieli Jantsch Pedó[1], Natália Freitas[1], Pedro Costi[1], Pedro Elias de Oliveira[1], Tiago Camargo Coleto[2], Vitória Carrer[1], Rafael Braccio Zawislak[3], Natalia Madalena Vidal[3]

1. Universidade de Caxias do Sul (UCS), 2. Universidade de Santa Cruz do Sul (UNISC), 3. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

A síndrome de Rohhad se caracteriza por uma condição rara e potencialmente fatal,diagnosticada na primeira infância.A sigla´´ROHHAD´´origina-se da clínica heterogênea, cursando com a obesidade de início rápido, disfunção do hipotálamo, hipoventilação e a desregulação do sistema nervoso autônomo.Sua etiologia permanece incerta e seu diagnóstico ainda é desafiador, sendo fundamental ampliar o estudo para sua identificação precoce e manejo adequado. Paciente feminina, 5 anos, com ganho ponderal rápido associado à hiperfagia desde março de 2023, concomitante a sintomas respiratórios, com diagnóstico de asma e apneia do sono. Em junho de 2024, iniciou episódios de auto e heteroagressão, com sinais de disautonomia (sudorese e taquicardia) e disfunção tireoidiana.Em agosto de 2024, apresentou internação prolongada por insuficiência ventilatória secundária a broncoespasmo, com infecções graves, evoluindo para falhas de extubação e ressonância magnética de crânio sugestiva de evento hipóxico-isquêmico subagudo. Em novembro, foi identificada lesão suprarrenal esquerda, sendo realizada ressecção cirúrgica com margens livres. Foi transferida para hospital terciário, permanecendo internada por três meses, quando recebeu diagnóstico de síndrome de ROHHAD. Foi submetida a duas doses de rituximabe (750 mg/m²/dose), com repetição em agosto de 2025, em que necessitou de intubação orotraqueal por infecção viral respiratória.Atualmente, encontra-se em uso de medicações psicotrópicas, levotiroxina e broncodilatadores, com relativa estabilidade clínica, porém mantendo episódios recorrentes de dessaturação, bradicardia e febre. A síndrome de ROHHAD pode apresentar crises de desregulação autonômica e hipoventilação alveolar. As variações de eletrólitos e agressividade refratária dificultam o tratamento. A síndrome de Rohhad é uma condição rara e ainda pouco compreendida pela ciência devido à sua baixa incidência, evolução rápida, elevada taxa de mortalidade e etiologia ainda desconhecida. Portanto é de extrema importância ampliar pesquisas sobre a temática a fim de promover: tratamentos mais específicos, melhora nos desfechos clínicos e melhorar a qualidade de vida do paciente e de seus familiares.

Área: Genética
CAXIAS DO SUL/RS

SÍNDROME DE ROHHAD-NET: RELATO DE CASO DE DOENÇA RARA COM COMPROMETIMENTO MULTISSISTÊMICO E MANEJO MULTIPROFISSIONAL

Gabrielle Nicolay Rosa[1], Tatiana Carpes Milanesi[1], Natalia Marcolin[1], Luiza Aiolfi Puerari[1], Francisca Moura Strebel[1], Maitê Mendes Pellenz[1], Letícia Pinto Kras Borges Alvarenga[1]

1. Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

A síndrome de ROHHAD-NET (*rapid-onset obesity with hypothalamic dysfunction, hypoventilation, autonomic dysregulation and neuroendocrine tumors*) é uma doença rara, de etiologia desconhecida e com poucos casos descritos na literatura, que acomete crianças entre 1,5 a 7 anos. A hipoventilação central, que leva a apneia, hipoxemia, hipercapnia e falência ventilatória, é a principal causa de morte. Paciente feminina, quatro anos, previamente hígida, iniciou em junho de 2024 quadro de hiperfagia, ganho ponderal acelerado e alterações comportamentais. Em agosto de 2024, foi transferida para hospital terciário por exacerbação asmática grave, necessitando ventilação mecânica invasiva. Durante a internação, evoluiu com distúrbios hidroeletrolíticos por pan-hipopituitarismo, desregulação autonômica (sudorese, taquicardia e bradicardia), alterações neuropsiquiátricas (transtorno de oposição e desafio, transtorno obsessivo-compulsivo e labilidade emocional) e foi identificado ganglioneuroblastoma suprarrenal intermixed, sendo realizada ressecção cirúrgica. Apresentou hipoventilação e apneia obstrutiva do sono, com necessidade de ventilação não invasiva (VNI) associada à oxigenoterapia. A adaptação à VNI foi desafiadora, demandando atuação conjunta da fisioterapia e psicologia. O conjunto de achados – obesidade de início rápido, disfunção hipotalâmica, desregulação autonômica, hipoventilação e tumor de origem neuroendócrina – é compatível com síndrome de ROHHAD-NET. O comprometimento do drive ventilatório, frequentemente observado nesses pacientes, representa importante fator de risco para morbimortalidade, exigindo reconhecimento precoce e manejo contínuo. A complexidade do caso evidencia a necessidade de abordagem multiprofissional integrada, incluindo fisioterapia, enfermagem, nutrição, psicologia, serviço social, farmácia e terapia ocupacional, além de múltiplas especialidades médicas, como pediatria, genética, psiquiatria, endocrinologia, oncologia e pneumologia. Trata-se de uma doença rara de difícil diagnóstico e manejo que demanda acompanhamento e suporte multiprofissional. O reconhecimento precoce e o acompanhamento multiprofissional são fundamentais para reduzir a morbimortalidade e otimizar a adesão terapêutica e qualidade de vida.

Área: Genética
PORTO ALEGRE/RS

SUSPEITA CLÍNICA E CONFIRMAÇÃO MOLECULAR DE DISPLASIA ECTODÉRMICA ASSOCIADA À MUTAÇÃO DO GENE CST6 EM LACTANTE

Nathana Goettems Soares[1], André Anjos da Silva[1], Emily Oliveira[1], Alessane Tanski[1], Enzo Ramirez[1]

1. Universidade do Vale do Rio dos Sinos (Unisinos).

As displasias ectodérmicas são doenças genéticas raras que afetam estruturas derivadas do ectoderma. A ceratose folicular espinulosa decalvante destaca-se por alterações foliculares, alopecia cicatricial e manifestações cutâneas e oculares. Este estudo relata o caso de um lactente com achados clínicos compatíveis e confirmação molecular por mutação no gene CST6. Paciente masculino, 1 ano e 2 meses, encaminhado à genética por alterações fenotípicas. Nascido a termo, sem intercorrências perinatais e triagens neonatais normais. História familiar positiva no ramo materno, com casos de alopecia, hipodontia, dentes pontiagudos, hipohidrose e baixa acuidade auditiva. Ao exame físico, apresentava perímetro cefálico de 49 cm, cabelos esparsos, sobrancelhas rarefeitas, dois dentes pontiagudos e pele ressecada, sugerindo hipohidrose, além de criptorquidia à esquerda. Crescimento adequado. Foi realizado painel genético, identificando variante no gene CST6 (11q13). O diagnóstico foi ceratose folicular espinulosa decalvante, com padrão autossômico dominante. Realizado aconselhamento genético e indicado seguimento multidisciplinar. As displasias ectodérmicas compreendem mais de 200 condições genéticas, relacionadas a alterações no desenvolvimento ectodérmico. A associação entre alterações capilares, dentárias e cutâneas, aliada ao padrão hereditário, constitui um padrão clínico que direciona ao diagnóstico. O gene CST6 (11q13) codifica a cistatina M/E, envolvida na homeostase epidérmica e na diferenciação queratinocitária. Sua distinção leva à disfunção da barreira cutânea e inflamação folicular. A confirmação molecular permite diagnóstico e monitoramento de complicações, como infecções cutâneas e alterações oculares e odontológicas. O manejo inclui medidas de suporte, prevenção de hipertermia e acompanhamento multiprofissional, incluindo suporte psicológico. O caso destaca a relevância da avaliação clínica associada à investigação genética no diagnóstico de displasias ectodérmicas raras. A identificação da variante no gene CST6 permitiu correlacionar o fenótipo à etiologia, reforçando a importância do aconselhamento genético e do acompanhamento multidisciplinar.

Área: Genética
IJUÍ /RS