

respectively. CPTIID prevalence due to c.338C>T was estimated at 1:4,000,000. Conclusions: This is the first study assessing the frequency of c.338C>T mutation in a healthy population. The low frequency observed is thought to denote the rarity of this condition in the state. Brazil is one of the most heterogeneous populations and this study highlights the need for expansion of FAOD investigation in the country.

#### eP2187

##### **Tumor infantil raro no sistema nervoso central: relato de caso**

Joshua Werner Bicalho da Rocha; Luciane Donato; Cristina Brinckmann Oliveira Netto; Francine Hehn de Oliveira; Patrícia Ashton-Prolla

HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

**INTRODUÇÃO:** Dentre os tumores de sistema nervoso central (SNC) da infância, os tumores rabdóides estão entre os mais raros, sendo responsáveis por cerca de 1,5-2,1%. São referidos como tumor rabdóide maligno (MRT) quando em tecidos extracranianos e tumor teratóide/rabdóide atípico (AT/RT) quando no SNC. A perda/inativação do gene SMARCB1 foi identificada como defeito genético marcante nesses tumores. Variantes neste gene podem ser somáticas ou germinativas, sendo estas mais frequentemente observadas em pacientes com múltiplos tumores primários. Estudos iniciais estimaram que 15–20% desses tumores seriam causados por variantes germinativas, mas estudos mais recentes indicam uma prevalência de 35%. Neste relato, descrevemos um paciente diagnosticado com AT/RT, que realizou investigação molecular, confirmando variante germinativa no gene SMARCB1. **CASO:** Paciente masculino, 11 dias, segundo filho de casal não consanguíneo, sem intercorrências gestacionais. Nascido de parto vaginal, com antropometria adequada para idade gestacional. Na história familiar, apresentava casos de neoplasia de mama e osteossarcoma em familiares de 3º e 4º graus do lado materno. Ao exame, presença de hipoatividade, diástase de suturas cranianas e macrocrania. RNM de encéfalo evidenciou volumosa lesão expansiva na fossa posterior, presumivelmente neoplásica. Submetido à microcirurgia para excisão do tumor intracraniano, com ressecção macroscópica ampla. A avaliação anatomopatológica demonstrou neoplasia maligna embrionária e análise imunohistoquímica foi compatível com AT/RT. Realizou pesquisa molecular que confirmou o diagnóstico de RTPS tipo 1 (presença de variante patogênica no gene SMARCB1: deleção do éxon 1 em heterozigose). **CONCLUSÃO:** A RTPS tipo 1 é uma síndrome rara, autossômica dominante. Além do risco aumentado de desenvolverem tumores rabdóides, os portadores podem estar em risco de desenvolver schwannomas, tumores malignos da bainha dos nervos periféricos, tumores neuroepiteliais cribriformes e meningiomas. O SMARCB1 é um membro de complexo protéico responsável pelo remodelamento da cromatina e envolvido na regulação epigenética da transcrição gênica. Sendo assim, é considerado integrante importante de uma via epigenética que regula a expressão gênica e, portanto, a diferenciação e proliferação celular. Ainda não foram estabelecidas recomendações formais para a vigilância em portadores.

#### eP2196

##### **Paciente com câncer de mama em idade jovem associada a quadro de ataxia cerebelar subaguda: importância do diagnóstico diferencial**

Ana Karolina Maia de Andrade; Cristina Brinckmann Oliveira Netto; Patrícia Ashton-Prolla

HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

**Introdução:** Ataxia pode ser caracterizada pela presença de incoordenação da marcha, das mãos, da fala e do movimento ocular. Na idade adulta, as principais causas podem ser divididas em dois grupos: genéticas e adquiridas. No primeiro grupo, destacam-se as ataxias espinocerebelares (SCAs) e a Ataxia de Friedreich. No grupo de causas adquiridas o curso da doença em geral é mais agudo ou subagudo e algum tratamento pode estar disponível. São exemplos deste grupo a ataxia por intoxicação, por síndrome paraneoplásica e por deficiências nutricionais. As Síndromes Paraneoplásicas (SPN) acontecem em 1:10.000 pacientes com câncer. Em geral, antecedem o diagnóstico de câncer e os sintomas neurológicos podem ser a primeira manifestação em 70% dos pacientes. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 36 anos, iniciou avaliação em 2018 por suspeita de ataxia hereditária. Diagnóstico de câncer de mama (CM) aos 31 anos, tratada com cirurgia e quimioterapia. Dois meses após diagnóstico iniciou com sintomas atáxicos, sem alterações cognitivas, de forma subaguda e progressivamente debilitante. Investigação externa não observou sinais de metástase cerebral e RM de encéfalo sem alterações. Aos 33 anos o diagnóstico de novo CM primário. Nova RM de encéfalo com sinais de atrofia cerebelar. História familiar: pais consanguíneos, mãe com CM em idade jovem, já falecida. Tia materna com CM aos 31 anos. Tia por parte do pai com história de ataxia e alterações da fala de início na idade adulta, falecida sem diagnóstico etiológico. Ao exame: marcha atáxica, dismetria e disidiadococinesia, fala escandida, força preservada. Com intuito de descartar outras etiologias foi solicitado painel para SCAs, pesquisa de ataxia de Friedreich, alfatetoproteína, sorologias e anticorpos antineuronais disponíveis (anti-Yo e anti-Ma2). Todos os exames realizados estavam normais. Paciente preenche critérios clínicos para Degeneração Cerebelar Paraneoplásica (DCPN). **Conclusão:** A DCPN é um dos tipos de SPN associadas a comprometimento neurológico e está mais associada a tumores ginecológicos, câncer de pulmão e linfoma de Hodgkin. Anticorpo anti-Yo está presente em 50% dos casos. A ausência de anticorpos específicos não exclui o diagnóstico. A suspeição clínica dentre os diagnósticos diferenciais de ataxia na idade adulta é de fundamental importância pois atrasos no início do tratamento podem levar a progressão e danos neurológicos irreversíveis e impactar negativamente na qualidade de vida dos pacientes.

#### eP2199

##### **Translocações variantes complexas entre pacientes com neoplasias hematológicas e presença do Cromossomo Philadelphia**

Candida Mozzaquatro de Assis Brasil; Diego Seibel Júnior; Amanda Vieira Alves; Rodolfo Rodrigues de Jesus; Thiago Menezes Gózar; Rafael Fabiano Machado Rosa; Beatriz Felipe da Rocha; Fabiana Tabegna Pires; Giorgio Adriano Paskulin; Paulo Ricardo Gazzola Zen

UFCSPA - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre

**INTRODUÇÃO:** o cromossomo Philadelphia é uma anormalidade secundária a uma translocação entre os braços longos dos cromossomos 9 e 22-13 que está relacionada à presença de neoplasias hematológicas, especialmente a leucemia mieloide crônica. Nesse sentido, é importante compreender com maior profundidade a frequência e o significado dessas variantes, a fim de obter um