

2207

SÍNDROME DE RABDOMIÓLISE E MIALGIA RELACIONADA A RYR1

CATEGORIA DO TRABALHO: RELATO DE CASO ÚNICO

Elis Vanessa de Lima Silva, Karina Carvalho Donis, Leonardo Simão Medeiros, Carolina Fischinger Moura de Souza, Jonas Alex Morales Saute, Fabiano de Oliveira Poswar
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Introdução: Variantes patogênicas em RYR1 associadas à susceptibilidade à hipertermia maligna (SHM) foram recentemente descritas como causa da Síndrome de Mialgia e Rabdomiólise por Esforço associada à RYR1 (SMRE-RYR1). Este relato descreve caso de paciente diagnosticado com SMRE-RYR1, condição pouco conhecida e subdiagnosticada, responsável por até 30% dos episódios de rabdomiólise em indivíduos saudáveis. Relato realizado após consentimento do responsável. **Descrição do caso:** Paciente do sexo masculino, inicia investigação aos 4 anos por episódios de mialgia e alteração de marcha durante atividade física desde os 2 anos. Aos 3 anos apresentou episódio de dor intensa em membros inferiores, impossibilidade de deambular e temperatura de 38,5°C, com duração de poucas horas. Exames complementares evidenciaram CPK de 66413U/L e traços de hemoglobina em EQU, caracterizando quadro de rabdomiólise e recebendo diagnóstico de miosite viral. No entanto, o paciente persistiu com episódios semelhantes recorrentes, principalmente após atividade física. É filho de casal não consanguíneo; história de mãe, duas tias e avô materno, com câimbras recorrentes; sem antecedentes patológicos significativos; apresenta desenvolvimento neuropsicomotor normal. Após terceiro episódio de rabdomiólise, foi solicitada avaliação do Serviço de Genética Médica do HCPA, sendo realizada investigação para miopatias metabólicas que não identificou alterações. Após, foi solicitado painel de sequenciamento de nova geração que avaliou 123 genes associados a Doenças Neuromusculares, identificando-se variante provavelmente patogênica em RYR1 c.7076G>A(p.Arg2359Gln), previamente descrita como associada à SHM, confirmando diagnóstico de SMRE-RYR1. Na investigação familiar, foi identificado que sua mãe, uma tia materna e o avô materno também são portadores da variante, apresentando diagnóstico de SHM. **Conclusão:** O diagnóstico da SMRE-RYR1 propicia a orientação sobre fatores desencadeantes de crises e medidas de prevenção de hipertermia maligna, que pode ser fatal, ao indivíduo, bem como permite a identificação de outros familiares em risco para SHM, visto que é uma condição de herança autossômica dominante, com expressividade variável, sendo importante o aconselhamento de todos os afetados. No mais, foram descritos casos em que há melhor controle da mialgia e rabdomiólise com uso de dantrolene oral em baixa dose com boa resposta e tolerância, sendo uma possibilidade terapêutica para o presente caso.

2235

GESTANTES COM DOENÇA DE GAUCHER: ANÁLISE DE UMA COORTE DO SUL DO BRASIL

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Ana Paula Pedrosa Junges, Lethicia Campos Ferraro, Fabiano de Oliveira Poswar, Nataniel Floriano Ludwig, Ida Vanessa Doederlein Schwartz
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE
UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

INTRODUÇÃO: A doença de Gaucher (DG) é uma doença autossômica rara recessiva caracterizada por hepatoesplenomegalia, citopenia, envolvimento ósseo e, em algumas formas, prejuízo neurológico. Há relatos de que a gravidez agrave as manifestações em mulheres com DG. **OBJETIVO:** caracterizar as gestações de uma coorte de mulheres com DG acompanhadas pelo Centro de Referência Estadual em DG do RS (CRDG-RS). **MÉTODO:** Estudo observacional, retrospectivo, baseado na revisão dos prontuários de pacientes com DG do CRDG-RS. **RESULTADOS:** Entre os anos de 1999-2021, houve o relato de 17 gestações em 9 pacientes com diagnóstico de DG tipo 1 e média de idade na concepção (\pm DP) de 28,5 \pm 7,2 (variação de 17 a 41) anos. Em onze gestações, a paciente estava em uso de terapia de reposição enzimática (Alfataliglicerase= 1; Imiglicerase= 10). A média dos níveis de hemoglobina (\pm DP) foi de 11,6 \pm 0, (11,1-12,9g/dL; n=10/16), 10,8 \pm 0,9 (8,9-12,3g/dL; n=12/16) e 11,3 \pm 0,7 (9,8-12,3 g/dL; n=7/16) no primeiro, segundo e terceiro trimestre, respectivamente. Três (18,7%) gestações resultaram em abortos espontâneos e uma paciente teve diabetes gestacional. O total de neonatos foi 14 e um deles foi diagnosticado com trissomia do 13. Nenhuma paciente teve anemia no primeiro