

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 (Alfataliglicerasase= 1; Imiglicerasase= 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

trimestre e 3/12 tiveram no segundo, mas apenas uma manteve o quadro no terceiro. **CONCLUSÃO:** Embora exista um maior risco de anemia gestacional nessas pacientes, as médias mantiveram-se dentro da faixa esperada de normalidade, e 2/3 dos casos de anemia conseguiram reverter o quadro com o acompanhamento adequado. Tal fato evidencia a importância do pré-natal para a prevenção e tratamento de intercorrências, garantindo, assim, gestações sem complicações e neonatos saudáveis.

**2264**

**RAQUITISMO HIPOFOSFATÊMICO: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS, LABORATORIAIS E RADIOLÓGICAS QUE PODEM AUXILIAR NO SEU DIAGNÓSTICO.**

CATEGORIA DO TRABALHO: RELATO DE CASO ÚNICO

Julia Marschner de Souza, Izadora Meira Rogerio, Eliézer da Cunha Rodrigues, Ana Luíza Kolling Konopka, Raquel Dos Santos Ramos, Tatiane Andressa Gasparetto, Thais Vanessa Salvador, Victória Porcher Simioni, Fernanda Silva Dos Santos, Rafael Fabiano Machado Rosa

UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE

SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE PORTO ALEGRE

**Introdução:** o raquitismo hipofosfatêmico é um distúrbio da mineralização óssea causado por um defeito no metabolismo renal do fósforo. O objetivo do nosso trabalho foi relatar os achados clínicos, laboratoriais e radiológicos de um paciente com raquitismo hipofosfatêmico. Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital e da Universidade (CAAE: 69178217.7.0000.5345). **Descrição do caso:** paciente masculino, branco, de 4 anos, veio à avaliação devido a alterações ósseas. Era o único filho de um casal de pais hígidos e não consanguíneos, sem casos semelhantes na família. Ele nasceu de parto cesáreo, a termo, pesando 3150g. Em relação ao seu desenvolvimento psicomotor, ele foi adequado. Não possuía história de crises convulsivas ou fraturas. Notou-se alteração dentária com 1 ano, época em que também se suspeitou de anormalidades ósseas. Ele possuía avaliação radiográfica com descrição de alargamento da extremidade anterior de praticamente todas as costelas, redução difusa da densidade óssea, deformidade dos fêmures e das tíbias, encurtamento diafisário e consequente genu varo, achatamento e encurtamento dos colos femorais (com coxa vara bilateral) e deformidade em taça das metáfises distais dos ossos dos antebraços. Os seus exames laboratoriais mostraram níveis séricos diminuídos de fósforo e aumentados de fosfatase alcalina. Ao exame físico, com 4 anos, notavam-se escafocefalia, maloclusões dentárias, costelas em rosário, clinodactilia dos quintos dedos das mãos, deformidade dos membros inferiores em valgo, além de alargamento da articulação dos pulsos. **Conclusões:** o raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X é a forma hereditária mais comum de raquitismo, o que combina com o sexo do nosso paciente. Embora possa apresentar uma expressividade clínica variável, ele se caracteriza por deformidades ósseas, baixa estatura, anomalias dentárias e, em nível biológico, hipofosfatemia com baixa reabsorção renal de fosfato e aumento da atividade de fosfatases alcalinas séricas. Portanto, os pacientes com raquitismo hipofosfatêmico possuem características clínicas, laboratoriais e radiológicas que são importantes para a determinação do seu diagnóstico.

**2281**

**AMENORREIA PRIMÁRIA E SUA ASSOCIAÇÃO COM ANORMALIDADES CROMOSSÔMICAS IDENTIFICADAS ATRAVÉS DO EXAME DE CARIÓTIPO.**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Julia Marschner de Souza, Eliézer da Cunha Rodrigues, Izadora Meira Rogerio, Cecília Emmel Araujo, Matheus Dalla Barba Everling, Henrique Py Laste, Merialine Gresele, Thais Vanessa Salvador, Maurício Rouvel Nunes, Tiago Godoi Pereira, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE

SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE PORTO ALEGRE

**Introdução:** a amenorreia primária (AP) caracteriza-se pela falta da primeira menstruação após os 16 anos de idade, ou pela ausência de desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários até os 14 anos. Suas causas são variáveis, e incluem as anormalidades cromossômicas (ACs). **Objetivos:** avaliar a frequência e os tipos de ACs identificadas por meio do cariótipo entre pacientes com AP. **Métodos:** a amostra foi formada de pacientes com diagnóstico de AP avaliadas em um Serviço de Genética Clínica em um período de 32 anos. Realizou-se uma revisão dos prontuários para a obtenção dos seus dados clínicos e da avaliação cariotípica. O