

**INTRODUÇÃO:** De acordo com a American Society of Human Genetics, aconselhamento genético (AG) é o processo de comunicação que trata dos problemas humanos relacionados com a ocorrência, ou risco de ocorrência, de uma doença genética dentro de uma família - realizado por uma equipe multidisciplinar capacitada. O AG é responsável, dentre outras funções, pela melhor compreensão do diagnóstico e da repercussão clínica desse, pelo entendimento da hereditariedade e do risco de recorrência e pelo estabelecimento de possíveis alternativas. Considerando que cerca de 80% das Doenças Raras são de origem genética, o AG é fundamental na atenção dos indivíduos acometidos e suas famílias. Segundo a Portaria 199/2014 da Política Nacional das Doenças Raras, apenas os Serviços de Referência em Doenças Raras (SRDR) ou Serviços Especializados em Doenças Raras (SEDR) estão habilitados a realizar AG. **OBJETIVO:** Avaliar o impacto financeiro de procedimentos ambulatoriais de AG no Sistema Único de Saúde no Brasil. **MÉTODOS:** Estudo descritivo retrospectivo documental a partir de dados disponibilizados pelo Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde no período entre maio/2020 e maio/2021. **RESULTADOS:** No período avaliado, foram registrados 3,3 bilhões de procedimentos ambulatoriais no Brasil. Destes, 7800 foram AG (2,3:1.000.000). A média mensal foi de 600 procedimentos ( $\pm 235,6$ ), com aumento progressivo no período. A maior parte dos procedimentos foram registrados na Região Sul (45,8%), e nenhum foi registrado na Região Norte. Dentre os Estados brasileiros que realizaram AG, os mais frequentes foram: Rio Grande do Sul (43,4%), Ceará (15,7%) e Rio de Janeiro (12,5%). O investimento envolvendo AG foi de R\$780 mil, cerca de 0,004% das despesas totais de procedimentos ambulatoriais no período estudado. **CONCLUSÃO:** A discrepância na distribuição regional de procedimentos ambulatoriais de AG reflete a desigualdade de acesso e distribuição dos serviços de atendimento especializado dentro do território nacional - haja vista que não há por ora serviços habilitados a realizar AG na Região Norte. Essa diferença é preocupante, uma vez que os pacientes e seus familiares necessitam de acesso às informações necessárias para um melhor entendimento e abordagem das doenças de causa genética.

2535

### **COVID-19 PANDEMIC IMPACT ON THE BRAZILIAN INBORN ERRORS OF METABOLISM COMMUNITY: A PATIENT REPORTED SURVEY**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Lethicia Campos Ferraro, Dévora Natalia Randon, Nataniel Monsore de Sá, Décio Brunoni, Carolina Fischinger Moura de Souza, Dafne Dain Gandelman Horovitz, Matheus Vernet Machado Bressan Wilke, Ida Vanessa Doederlein Schwartz

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

**Background:** The COVID-19 pandemic led to the reorganization of the healthcare system towards mitigating the spread of the virus. Understanding its repercussions, the patients perspective is essential for the design, implementation, and appraiser of proper contention measures. **Aim:** To assess the perception of the pandemic impact on the Brazilian inborn errors of metabolism (IEM) community. **Methods:** An online questionnaire addressed to patients/caregivers with rare diseases was adapted the EURORDIS form and widely disseminated in Brazil June 1st to July 5th, 2020 (peak of pandemic). A thousand four hundred sixty-six participants answered the questionnaire; among them, 624 came the IEM community (191 patients and 433 caregivers), representing 57 disorders and disorder groups. CAAE 30767320.7.00005327. **Results:** The IEM most frequently reported were Phenylketonuria (n=95, 15.2%), Porphyrias (n=83, 13.3%), Hepatic glycogen storage diseases (n=81, 13%), Mucopolysaccharidosis (n=66, 10.6%), Congenital adrenal hyperplasia (n=47, 7.5%), and Gaucher disease (n=33, 5.3%). The patients age distribution (yo) was <18=350 (56.1%), 18-64=266 (42.6%) and >65=8 (1.3%). Five hundred seventy-eight (92.6%) participants reported not leaving home or doing it only when essential. Two hundred sixty-seven (42.8%) and 357 (57.2%) experienced pharmacologic and rehabilitation therapies disruption, respectively, and 428 (68.6%) had medical genetics appointments postponed/canceled. IEM participants appeared to have more access to information and ability to overcome difficulties, and feel less threatened, lonely/depressed than the non-IEM ( $p<.05$ ). Telemedicine was experienced by 425 (68.1%), and 68.5% agreed this is a good strategy for health care. Seventy (11.2%) participants were tested for Sars-Cov-12 and 9 (1.4%) needed hospitalization, three of them at ICU. **Discussion:** The pandemic scenario has increased the vulnerability of the Brazilian patients with IEM, mainly regarding medical care and access to treatment. Thus, strategies that ensure continued assistance in a safe manner, such as telemedicine, should be reinforced. The cooperation of patients and caregivers, along with a

constant health system adequation is crucial to cope with this situation and may be so even post-pandemic.

**2568**

**PARENTAL PERSPECTIVE OF FEEDING DIFFICULTIES IN CHILDREN WITH HEPATIC GLYCOGEN STORAGE DISEASES**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Barbara Cristina Pezzi Sartor, Bibiana Mello de Oliveira, Tássia Tonon, Lilia Farret Refosco, Kátia Irie Teruya, Ida Vanessa Doederlein Schwartz, Patrícia Barcellos Diniz, Carolina Fischinger Moura de Souza  
HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Introduction: Hepatic glycogen storage diseases (GSD) are inborn errors of metabolism that result in a defect in glycogen synthesis or degradation, predominantly affecting the liver and muscles. Treatment is nutritional, with diet restrictions and regular use of raw cornstarch. To date, no study has evaluated the degree of feeding difficulty in hepatic GSD and/or its correlation with parental stress. Objective: This study aims to investigate the presence and severity of feeding difficulties in children with GSD and the presence of parental stress using the Parental Stress Scale. Methods: Twenty-nine individuals (parents and/or caregivers of individuals with GSD) participated in the study, responsible for children aged 6 mo. to <7yo. The presence and severity of feeding difficulties in children with GSD was evaluated through Brazilian Infant Feeding Scale (EBAI) and the presence of parental stress was evaluated using the Parental Stress Scale (EPPa), through the use of a standardized form with application of consent form (CAAE: 30895020.0.1001.5329). Results: The patients under their care were predominantly male (19/10), had a mean age of 47.75 months, with mean age at GSD diagnosis 8.39 months. Diagnosis of GSD type Ia (15) and Ib (5) were the mostly reported, followed by type III (2), VI (1), IX (2) and unknown type (4). In this sample, 22/29 (76.0%) had feeding problems, classified as mild (24.0%), moderate (24.0%) and severe (28.0%). The EBAI score was significantly higher among female patients and among patients who did not have meals with families. One parent/caregiver had high parental stress. No statistical significance was observed when comparing feeding difficulties and parental stress. Conclusions: This study corroborated the findings of feeding difficulties in groups at risk and showed the prevalence and degree of feeding problems in this population. Although the scales were not related, quantifying parental stress enabled to verify impact of the diagnosis on the quality of life the caregivers perspective. More studies in this field are warranted aiming for better treatment of GSD.

**2626**

**ESTRESSE OXIDATIVO EM CÉREBRO DE CAMUNDONGOS NOCAUTE PARA ACIDEMIA GLUTÁRICA TIPO I SUBMETIDOS A UMA SOBRECARGA DE LISINA E EFEITO PROTETOR DO BEZAFIBRATO**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Rafael Palavro, Bianca Seminotti, Morgana Brondani, Rafael Teixeira Ribeiro, Guilhian Leinnitz, Moacir Wajner

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

A acidemia glutárica tipo I (AG I) é um erro inato do metabolismo de herança autossômica recessiva causado por mutações no gene que codifica a enzima glutaril-CoA desidrogenase (GCDH), levando à diminuição severa da atividade dessa enzima, e acúmulo dos ácidos glutárico e 3-hidroxiglutárico no cérebro e líquidos biológicos dos afetados. Os pacientes desenvolvem degeneração aguda do estriado durante situações de estresse catabólico, seguindo-se de distonia e discinesia. Dano cortical progressivo também ocorre nessa doença. Considerando que os mecanismos do dano estriatal e cortical não estão totalmente elucidados nessa doença, o objetivo deste trabalho foi avaliar parâmetros bioquímicos da homeostase redox, em um modelo genético de AG 1 submetido à sobrecarga de lisina que foi previamente demonstrado causar lesão estriatal nesse modelo. Um possível efeito protetor do bezafibrato (bez) também foi investigado. Camundongos selvagens (Gcdh+/+) e nocautes para GCDH (Gcdh-/-) foram submetidos ao tratamento com bez (75 mg / kg / dia) durante 7 dias. A partir do dia 5, parte dos animais Gcdh+/+e Gcdh-/-receberam uma dieta rica em lisina por 48h (4,7 %) até o dia 7, quando foram eutanasiados. O cérebro foi dissecado, e o estriado e o córtex cerebral foram isolados e