

treatment. His sibling with congenital cataracts had no clinical or biochemical evidence of galactosemia. He underwent lensectomy and surgical correction of craniosynostosis. WGS led to identification of a large novel homozygous truncating duplication in GALK1 gene affecting splice site c.166-16\_227dup (p.Thr77Profs\*26, NM\_000154.2). Informed consent was obtained the parents to publish clinical and genotypical data anonymously. Conclusion: There are previous reports of the association between craniosynostosis and classic galactosemia in rare cases of homozygous contiguous deletion affecting GALT and IL11RA genes (9p13.3); however, there exists no data on craniosynostosis with other forms of galactosemia. The identified novel likely pathogenic variant explains both galactosemia and cataract phenotypes. No pathogenic variants related to craniosynostosis phenotype were identified. This case report describes a novel variant related to galactosemia type II. Future investigations involve analyses at the transcriptional level.

2476

### **CAFEÍNA E MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS: RESULTADOS PRELIMINARES DE UMA REVISÃO INTEGRATIVA**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Ricardo Rohweder, Thanyse de Oliveira Schmalfluss, Diéssy Dos Santos Borniger, Carolina Zanfir Ferreira, Guilherme Paulon Torrano Ferreira Lopes, Camila Pocharski Barbosa, Taiane Dornelles Moreira, Marcos Kobren Zanardini, Lucas Rosa Fraga

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

O consumo de cafeína durante a gestação está relacionado a eventos gestacionais adversos (EGA), incluindo abortamento, natimortalidade e baixo peso ao nascer. A Organização Mundial da Saúde recomenda que mulheres grávidas com alta ingestão de cafeína reduzam o consumo a fim de evitar riscos de EGA. Diferentes estudos clínicos e experimentais têm investigado o potencial teratogênico da cafeína. Contudo, os riscos, as condições adversas relacionadas ao consumo de cafeína bem como sua dose ainda são discutíveis. O objetivo deste estudo foi reunir e caracterizar estudos que avaliavam o consumo de cafeína durante a gestação com EGA através de um revisão integrativa da literatura. Realizamos uma busca por artigos científicos nas bases BVS, Scielo, Embase, Cochrane, Scopus e Web Of Science (GPPG2017-0437 - CAEE69694217000005327). Os estudos obtidos foram avaliados em duas fases: (i) leitura de títulos e abstracts e (ii) leitura de textos completos. Conduzimos então uma caracterização dos estudos para avaliar tipo de estudo (clínico ou experimental) e desfecho avaliado. A busca obteve um total de 7977 estudos únicos, e após a avaliação, 514 artigos foram selecionados para revisão integrativa. Dentre os estudos clínicos (n=262), os desfechos investigados foram: pequeno para idade gestacional (n=86), abortamento (n=47), desfechos na infância ou idade adulta (n=42), malformações (n=42), prematuridade (n=34) e outros desfechos (n=55). Os 19 estudos que avaliaram a associação do consumo de cafeína com malformações congênitas, publicados a partir do ano 2000, investigavam: fendas labial e palatina (n=5), malformações do sistema nervoso (n=4), sistema osteomuscular (n=4), órgãos genitais (n=3), sistema cardiovascular (n=3), sistema digestório (n=2), olho, orelha, face e pescoço (n=2), sistema respiratório (n=1) e sistema urinário (n = 1). As principais associações encontradas foram defeitos de fechamento do tubo neural, fendas orais, criptorquidia persistente e atresia coanal. Estudos que não encontraram associação avaliaram hispopádia, agenésia ou hipoplasia renal, malformações de olho, orelha e pescoço e malformações do sistema osteomuscular. A maneira de avaliar a exposição e a dificuldade de isolar o efeito da cafeína são os principais desafios dos estudos sobre o tema. O consumo materno de cafeína está associado com algumas malformações congênitas. Métodos aprimorados de avaliação de exposição em estudos amplos podem contribuir na elucidação da associação.

2502

### **DISTRIBUIÇÃO REGIONAL DE PROCEDIMENTO DE ACONSELHAMENTO GENÉTICO PELO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE NO BRASIL: UMA ANÁLISE RETROSPECTIVA**

CATEGORIA DO TRABALHO: PESQUISA

Victória Machado Scheibe, Amanda Maria Schmidt, Júlia Cordeiro Milke, Mariana Lopes Dos Santos, Lorenzo Longo Makariewicz, Milena Artifon, Bibiana Mello de Oliveira, Têmis Maria Félix

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL