

interest. Cardiomyopathy was evaluated on 10/15 by left ventricular mass index. There were no significant differences in left ventricular mass [mean change 131.31 (95% CI 91.02, 181.59)]. The death outcome [mean change 0.26 (95% CI 0.13, 0.45)]. Discussion: Our results add information over previous studies on ERT, once evaluated through meta-analysis the impact of ERT on cardiomyopathy and mortality. Therefore, the results indicate improvement in cardiomyopathy and mortality, which are really important outcomes in assessing this disease.

3317

### **ANÁLISE DAS CONSULTORIAS SOLICITADAS AO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA DURANTE INTERNAÇÃO HOSPITALAR EM UM CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS**

ELIS VANESSA DE LIMA SILVA; TAMIREZ SILVA ALVES; THIAGO OLIVEIRA SILVA; THAÍS MARTINS OLIVEIRA; FABIANO DE OLIVEIRA POSWAR; IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ  
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: Doenças raras são aquelas que afetam menos de 65 indivíduos em 100.000, e em 80% destas a etiologia é genética. Centros de referência em Doenças raras devem ser capazes de avaliar pacientes, realizar procedimentos e testes genéticos, diagnosticar, tratar e oferecer aconselhamento genético. Nesse contexto, o atendimento realizado em Genética Clínica inclui tanto consultas ambulatoriais quanto avaliações de pacientes internados, por meio de consultorias. Devido à maior disponibilização de informação e recursos diagnósticos/terapêuticos, acreditamos que o número e o perfil de pacientes avaliados por médicos geneticistas, podem estar se modificando. Objetivo: Caracterizar as consultorias solicitadas ao Serviço de Genética Médica (SGM) do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). Métodos: Os dados foram obtidos por meio da revisão do registro de consultorias do SGM no período de setembro de 2018 a agosto de 2019. As seguintes variáveis foram analisadas: frequência de solicitação de consultoria e motivo da consultoria, sendo os motivos classificados de acordo com as diferentes subáreas da Genética Clínica. Resultados: No período de 12 meses avaliado, foram solicitadas 455 consultorias ao SGM, sendo a média mensal de 37,9. A distribuição conforme as áreas de atenção do SGM foram: 37,1% metabólicas, 37,1% dismorfológicas, 8,1% oncogênicas, 10,3% genética reprodutiva e 7,2% neurogenéticas. Conclusões: Como já observado em avaliações de períodos anteriores (2012/2013, 2013/2014 e 2014/2015), a maioria das consultorias solicitadas ao serviço de genética envolveu pacientes com suspeita de erro inato do metabolismo ou síndrome dismórfica. Destaca-se o aumento gradativo do número de consultorias em relação a períodos anteriores: 2012/2013 (335 consultorias - média mensal de 25,7), 2013/2014 (399 consultorias - média mensal de 33,2) e 2014/2015 (426 consultorias). Em comparação ao período de março/1996 a fevereiro/2005, observa-se também redução na proporção de consultorias dismorfológicas (50,7% em período anterior e 37,1% em período atual) e aumento na proporção de consultorias metabólicas e oncogênicas (31,6% e 2% respectivamente em período anterior e 37,1% e 8,1% em período atual). Esses achados refletem a crescente importância e transformação da Genética Clínica no Brasil devido ao avanço de técnicas diagnósticas e políticas em saúde, bem como sua maior divulgação entre outras especialidades médicas.

3322

### **DEFICIÊNCIA DE GLUT-1: DO DIAGNÓSTICO À DIETA CETOGÊNICA**

THIAGO OLIVEIRA SILVA; ELIS VANESSA DE LIMA SILVA; LÍLIA FARRET REFOSCO; JULIANA ALVES JOSAHKIAN; ANTÔNIO DINIZ DA ROSA PEREIRA; JONAS ALEX MORALES SAUTE; FABIANO DE OLIVEIRA POSWAR; CAROLINA FISCHINGER MOURA DE SOUZA; IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ;  
HCPA - Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Introdução: a Deficiência do transportador de glicose tipo 1 (GLUT-1) é um erro inato do metabolismo (EIM), de herança autossômica dominante, causado por variantes patogênicas no gene SLC2A1, associado a diversas manifestações neurológicas, como epilepsia precoce, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor e distúrbios do movimento. O principal achado bioquímico é a hipoglicorraquia com euglicemia. O tratamento indicado é dieta cetogênica, que fornece fonte alternativa de energia (corpos cetônicos) ao sistema nervoso central. Relato dos casos: Caso 1, masculino, 33 anos, em acompanhamento desde os 12 anos por epilepsia de início neonatal, atraso global do desenvolvimento, ataxia e piramidalismo progressivo. Investigação metabólica, biópsia muscular e neuroimagem normais. Como apresentava anemia megaloblástica, com B12 e folato normais, e deficiência de IgA, recebeu diagnóstico presuntivo de Deficiência de transcobalamina II. Aos 30 anos, solicitado painel para EIM tratáveis, com detecção da variante patogênica c.557T>C (p.Trp186\*) no gene SLC2A1, em heterozigose. Caso 2, feminino, 3 anos e 2 meses, em acompanhamento desde os 3 anos por epilepsia, atraso global do desenvolvimento, ataxia e microcefalia. Neuroimagem e eletroencefalograma normais. Solicitado painel para epilepsia, que identificou a variante patogênica c.884C>T (p.Thr295Met) no gene SLC2A1, em heterozigose. Em ambos os casos, não havia registro de análise líquórica durante a investigação diagnóstica. Dieta cetogênica foi iniciada nos dois pacientes logo após o diagnóstico; atualmente, ambos recebem a modalidade clássica 4:1. Discussão/Conclusão: em ambos os casos, não houve suspeita clínica de Deficiência de GLUT-1, talvez pela não realização de medida concomitante de glicemia e glicorraquia, possivelmente contribuindo para o atraso do diagnóstico. Considerando que há possibilidade de tratamento e que a resposta clínica depende basicamente da idade ao início da dieta, é fundamental o reconhecimento dessa condição por pediatras, neurologistas e geneticistas. Por conta da dieta cetogênica, os pacientes são periodicamente avaliados para prevenção de efeitos adversos, incluindo sintomas gastrointestinais, dislipidemia e litíase renal.

Descritores BVS: Erros Inatos do Metabolismo, Epilepsia, Ataxia, Transtornos dos Movimentos, Dieta