

A SÍNDROME DE TURNER E SEUS ASPECTOS PSICOSSOCIAIS: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Natália Silva Cavalcanti - Jéssyca Santana Porto - Eduardo Augusto Guedes de Sousa - Alice Franca Falcão
Batista Dantas - Polyanna Carla Magna do Nascimento

INTRODUÇÃO: A síndrome de Turner (ST) é decorrente da presença de um cromossomo X e perda total ou parcial do segundo cromossomo sexual, seus sinais clínicos mais importantes são a baixa estatura e a disgenesia gonadal, levando a amenorréia primária, atraso no desenvolvimento puberal e esterilidade. Podem ser observadas, também, anomalias congênitas e adquiridas e uma grande variabilidade de sinais dismórficos. Assim, a presença de tantos sinais e sintomas, bem como a magnitude dos mesmos pode causar graves conseqüências no funcionamento psicológico e social das pacientes com ST. **OBJETIVO:** O objetivo deste artigo consiste numa revisão de literatura a respeito dos aspectos psicológicos da ST. **METODOLOGIA:** Realizou-se uma revisão bibliográfica do tema abordado, concentrada nas bases de dados online Scielo e Bireme. **DISCUSSÃO:** Nos pacientes com ST, a baixa estatura interfere de forma negativa na percepção de outras pessoas quanto à maturidade, popularidade e capacidade acadêmica, causando impacto no funcionamento psicológico e social e na auto-estima. O atraso no desenvolvimento puberal também é grande fonte de stress para muitas pacientes com ST. A infertilidade também pode ser considerada um fator de grande impacto emocional, podendo causar períodos de depressão e interferir tanto na sexualidade quanto na auto-estima. A infertilidade é tida, por pacientes mais velhas, como o pior aspecto a ser enfrentado na ST, podendo levar a um grau de stress emocional semelhante àquele encontrado em pacientes com câncer. **CONCLUSÃO:** Com atenção e cuidados eficazes há um bom prognóstico do paciente com ST em relação ao desenvolvimento psicológico e social e sua qualidade de vida. Entretanto, o diagnóstico precoce da ST é de fundamental importância para orientação precoce e adequada das famílias, em relação às atitudes a serem tomadas.

Palavras-chave: genética; síndrome de Turner; revisão de literatura

Email do autor: nataliacaval@gmail.com

ALCAPTONÚRIA OU OCRONOSE: RELATO DE CASO

Antônio Emerson Ferreira de Lima - Patrícia Rozana Farias da Costa - Graziela Cyntia Silva Santos - Isabelle Aguiar Barreto Alves - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: Alcaptonúria ou ocronose é uma doença rara (1-4:1.000.000), de herança autossômica recessiva, em que ocorre redução da atividade enzimática do ácido homogentísico oxidase(HGO), acumulando o ácido homogentísico(HGA) no intracelular. Assim, favorece a oxidação não-enzimática para o derivado quinônico, polimerizando-se em pigmentos castanho-avermelhados, característicos da ocronose. O gene HGO localiza-se em 3q21-q23, contém 14 exons(60kb), e possui grande espectro de mutações. O acúmulo do HGA causa os três sinais maiores: HGA na urina positivo, pigmentação nos tecidos conectivos e artrite na coluna e grandes articulações. Manifestações iniciais da doença ocorrem na infância como urina enegrecida, mas os pacientes tornam-se sintomáticos entre 30-40 anos. **RELATO DE CASO:** Paciente M.G.A, feminino, quarta filha de pais consanguíneos, solteira, sem filhos, 34 anos, procurou o ambulatório queixando-se de urina escura desde criança, e orelhas com coloração escura. Relata urina enegrecida e manchas escuras nas roupas íntimas desde a infância. Primeira irmã normal, segunda afetada, terceiro filho falecido após nascimento. Na última consulta, referiu dor óssea nos membros inferiores.. Ao exame: pigmentos ocrônicos nos pavilhões auriculares. Teste qualitativo na urina: - HGA na urina positivo. **DISCUSSÃO/ CONCLUSÃO:** A urina escurecida da paciente, não foi considerada patológica, na família devido a irmã mais velha, afetada, apresentar o mesmo sinal. Só o diagnóstico da irmã, na adultícia, fez a paciente procurar por diagnóstico. As irmãs poderão ter uma evolução distinta, pois a expressão clínica pode variar na mesma família. Homens afetados possuem doença articular mais precoce e severa, o que pode ser um fator positivo na evolução da paciente. Não existe tratamento específico. Alterações cardiovasculares, oculares, cutâneas, articulares e renais devem fazer parte do seguimento periódico da paciente.

Email do autor: ermerson18@hotmail.com

ANÁLISE DAS CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS PREDOMINANTES NA SÍNDROME DE DOWN E SUA RELAÇÃO COM O DIAGNÓSTICO

Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros - Rosângela Raia Ramos dos Santos - Julia Carole Medeiros de Melo - Ana Caroline Caldas Coutinho - Cibelly Mayza da Silva Chalegre - Ítalo Sérgio da Silveira Arruda, Laís Jorge Mendes

Introdução: a Síndrome de Down (SD) é uma condição genética reconhecida há mais de um século por John Langdon Down, diagnosticada pelo retardo do desenvolvimento, fâcias característica, presença de trissomia e rebaixamento intelectual, presença de cardiopatias e risco de ocorrência relacionado com a idade materna. Essa alteração cromossômica pode ocorrer na forma de trissomia livre do cromossomo 21 (47,XY,+21 ou 47,XX,+21), translocação (46,XY, t(...,21) ou 46,XX, t(...,21)) e mosaicismos (46XY/47,XY,+21 ou 46XX/47,XX,+21). **Objetivo:** analisar as características clínicas predominantes na SD e sua relação com o diagnóstico. **Metodologia:** analisamos uma amostra de 93 pacientes do Hospital Universitário Alcides Carneiro-HUAC, Campina Grande-PB, durante o período de 2000-2010, com SD, diagnosticados pelo ambulatório de Genética Médica do HUAC, através da clínica e/ou cariótipo, nos casos em que este exame pôde ser realizado. **Resultados:** dos pacientes analisados foi observado que o comprometimento intelectual é a característica mais predominante e os aspectos clínicos mais frequentes incluem fendas palpebrais oblíquas (89,25%), palato ogival (75,27%), epicanto uni ou bilateral (69,89%), perfil facial achatado (65,59%), abdome globoso (48,39%), cabelos lisos, finos e esparsos (36,55%), língua protusa (34,41%). Desses pacientes apenas 35,48% realizaram cariotipagem. **Conclusão:** mesmo na ausência do exame citogenético (cariótipo), as características semiológicas dos pacientes com SD são bastante típicas possibilitando o diagnóstico precoce. No entanto, o cariótipo se faz importante para orientar o aconselhamento genético, podendo observar o risco de recorrência de um filho subsequente com essa alteração cromossômica.

Palavras-chave: Síndrome de Down, características clínicas, cariótipo, diagnóstico

Email do Autor: julia_carole@hotmail.com

ANÁLISE DOS FATORES PREDISPOANTES A OBESIDADE INFANTIL

Maria Marcicléia Vieira Almeida - João Paulo Lopes da Silva - Gislane Porcino Ozório - Jankanderson Valério Carvalho da Costa - Fátima Daniela Lúcio Jorge Rocha

INTRODUÇÃO: Pesquisas recentes sugerem que em média, a influência genética contribui aproximadamente com 33% do peso corpóreo. Com base nos estudos de epidemiologia molecular, o número de genes associados ou relacionados com a obesidade gira em torno de 20. A obesidade é um distúrbio metabólico crônico em expansão, traduzido por um aumento de tecido adiposo, resultante do balanço positivo de energia na ingestão gastrocalórica, com prevalência crescente em todas as faixas etárias, sendo considerada uma doença genética, multicausal, na qual interagem fatores ambientais, hereditários, psicossociais, culturais, alimentares, hormonais e metabólicos. **OBJETIVO:** discutir sobre os fatores que predisõem o desenvolvimento da obesidade infantil. **METODOLOGIA:** Tratou-se de uma pesquisa descritiva e exploratória, com abordagem quantitativa, realizada em uma UBSF no município de Campina Grande-PB no período de maio de 2010. A amostra deste estudo foi composta por 18 crianças de 0 a 5 anos acompanhadas na referida instituição, mediante a aplicação de um questionário com os pais. Essa pesquisa levou em consideração os Aspectos Éticos da Resolução 196/96 do Conselho Nacional de Saúde. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Verificou-se que 61% das crianças apresentaram pessoas obesas ou com sobrepeso no contexto familiar. Os dados se assemelham a outros estudos realizados por pesquisadores nos quais apontam que entre fatores de risco mais importantes para a criança tornar-se obesa ou com sobrepeso, está a presença de obesidade nos pais, e a chance dela se tornar obesa na vida adulta é de 80% quando pai e mãe são obesos, 50% quando apenas um deles é obeso e 9% quando os pais não apresentam obesidade. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** Como demonstrado no estudo a obesidade possui etiologia multifatorial, entre os quais os fatores hereditários apresenta-se como fator considerável no seu desenvolvimento, porém passível de intervenções, uma vez que o meio atua como fator decisivo.

PALAVRAS-CHAVE: Obesidade infantil, Infância, Herança multifatorial.

Email: cleia-vieira@hotmail.com

ANÁLISE DA HERANÇA FAMILIAR COMO FATOR DE RISCO PARA RINITE ALÉRGICA EM CRIANÇAS

Guilherme Augusto de Andrade Lima Barbosa - Rayana Elias Maia - Maria Teresa Nascimento Silva - Alexandre Magno da Nóbrega Marinho - Gérson Bragagnoli.

INTRODUÇÃO: A rinite alérgica é definida como uma resposta inflamatória nas vias aéreas superiores, iniciada por reações de hipersensibilidade tipo I após a exposição a um alérgeno. A gravidade da reação se relaciona a fatores como a idade do paciente, condições ambientais e fatores genéticos. Atribui-se a herança a genes localizados nos cromossomos 5, 6, 11 e 14. O locus 5q23-35 contém genes responsáveis pela produção de interleucinas. No cromossomo 6, genes codificadores de HLA-II. Os genes dos cromossomos 14 e 11 estão relacionados à síntese de IgE e à codificação de seus receptores, respectivamente. **MÉTODOS:** Consistiu em estudo transversal (16 de janeiro a 19 de novembro de 2007) no bairro do Pedregal, em Campina Grande, Paraíba, de população estimada em 10706 habitantes, dos quais, cerca de 14,9% ($n \pm 1600$) apresentam entre dois e dez anos. Abrangeu 98,87% ($n = 1.582$) do grupo em análise. Em visita domiciliar, era aplicado o questionário-padrão do International Study of Asthma and Allergies in Childhood (ISAAC), específico para avaliar doenças alérgicas. Na avaliação estatística foi utilizado o SPSS versão 10.0. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa do Hospital Universitário Alcides Carneiro. **RESULTADOS:** Das 1195 crianças analisadas, 59,07% ($n=706$) apresentavam quadro de rinite, sendo a herança familiar assim distribuída: pai 26,34% ($n=186$); mãe 35,41% ($n=250$); irmã(o) 54,95% ($n=388$); avós paternos 16,14% ($n=114$); avós maternos 19,12% ($n=135$). **CONCLUSÕES:** Os dados encontrados demonstram haver uma correlação positiva entre a presença de rinite alérgica e a ocorrência em parentes, especialmente nos de primeiro grau. Nestes casos, uma investigação no caráter de identificação dos atópicos e dos alérgenos se faz necessária, já que o controle ambiental é o principal fator na prevenção de novas crises.

Palavras-chave: Rinite alérgica; Herança familiar; Crianças.

Email do autor: rayanamaia@hotmail.com

ANÁLISE DO IMPACTO HEREDITÁRIO DA ASMA EM CRIANÇAS DE ÁREA COM BAIXOS INDICADORES SÓCIO-ECONÔMICOS

Guilherme Augusto de Andrade Lima Barbosa; Rayana Elias Maia; Maria Teresa Nascimento Silva; Alexandre Magno da Nóbrega Marinho; Gérson Bragagnoli.

INTRODUÇÃO: A asma é uma das doenças pertencentes ao grupo das hipersensibilidades tipo I, consistindo em uma hiperresponsividade brônquica. Apresenta natureza hereditária, embora esta hereditariedade não siga os padrões clássicos. Diversos estudos de famílias evidenciam um forte padrão de agregação familiar no caso da asma, mas a genética da doença é especialmente complicada por sua natureza poligênica e pela interação entre fatores genéticos e ambientais. **MÉTODOS:** O bairro do Pedregal, em Campina Grande, Paraíba, possui uma população estimada em 10706 habitantes, dos quais, cerca de 14,9% ($n \pm 1600$) apresentam entre dois e dez anos. Consistiu de estudo transversal (16 de janeiro a 19 de novembro de 2007) que abrangeu 98,87% ($n = 1.582$) do grupo em análise. Em visita domiciliar, era aplicado o questionário-padrão do International Study of Asthma and Allergies in Childhood (ISAAC), específico para avaliar doenças alérgicas. Na avaliação estatística foi utilizado o SPSS versão 10.0. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa do Hospital Universitário Alcides Carneiro (HUAC). **RESULTADOS:** Das 1195 crianças abrangidas pelo estudo, 60,33% ($n=721$) apresentavam quadro de asma, com a seguinte distribuição hereditária: pai 16,50% ($n=119$); mãe 28,98% ($n=209$); irmã(o) 28,71% ($n=207$); avós paternos 16,92% ($n=122$); avós maternos 20,28% ($n=147$). **CONCLUSÕES:** Os resultados do estudo demonstram haver uma correlação positiva entre a o diagnóstico de asma e a ocorrência em parentes, especialmente naqueles de primeiro grau. Por se tratar de uma condição que interfere diretamente na qualidade de vida do paciente e pelos efeitos colaterais desencadeados pelo tratamento, a melhor compreensão dos mecanismos genéticos da asma será fundamental não só para o conhecimento de sua fisiopatologia, mas representará um avanço importante para os esforços futuros de prevenção e tratamento da doença.

Palavras-chave: Asma; Herança familiar; Crianças.

Email do autor: guilhermeaug13@hotmail.com

ARTERITE DE TAKAYASU NO MARANHÃO: ESTUDO DE CASOS E SUAS CORRELAÇÕES GENÉTICAS.

Raphael Lacerda Barbosa - Cicero Ricardo Machado de Matos - Maria do Carmo Lacerda, Barbosa - Felipe Lacerda Barbosa - Edgard Torres dos Reis Neto

INTRODUÇÃO: A Arterite de Takayasu (AT) é uma doença vascular inflamatória crônica, de natureza auto-imune. Afeta principalmente os grandes vasos, levando a sintomas como diminuição ou ausência da amplitude de pulso, insuficiência cardíaca, estenose e oclusão arterial, além de distúrbios visuais. Acomete principalmente mulheres jovens e representa a terceira vasculite mais comum na faixa etária pediátrica. Apesar de sua etiopatologia não estar bem esclarecida, há evidências de fatores genéticos envolvendo o sistema HLA de histocompatibilidade com a doença, sendo descrito na literatura correlações com os haplotipos HLA A11-BW40, HLA-Bw51, HLA-Bw52, entre outros. **OBJETIVO:** Descrever seis casos de pacientes acometidos com AT, diagnosticados em clínicas e hospitais de referência de São Luís – MA, no período de 1993 a 2002 e discutir o envolvimento dos antígenos HLA no seu desenvolvimento. **MATERIAS E MÉTODOS:** Fez-se análise retrospectiva dos prontuários dos referidos seis casos, sendo considerados aspectos epidemiológicos e clínicos, exames laboratoriais e de imagem, tratamento e os critérios diagnósticos de Ishikawa, do Colégio Americano de Reumatologia e de Sharma, Siveski-Illiskovisc e Singal. **DISCUSSÃO:** Os pacientes diagnosticados foram predominantemente mulheres (83,3%), cujos primeiros sintomas apareceram em idade pediátrica em 4 dos 6 casos. Todos apresentaram sintomatologia inicial inespecífica (cefaléia, artralgia, HAS, tonturas e outros) evoluindo para lesões e/ou oclusões dos grandes vasos, diminuição/ausência da amplitude de pulso e sopros, sendo estes mais específicos da Arterite de Takayasu. **CONCLUSÃO:** A AT é uma doença auto-imune de difícil diagnóstico e elevada morbidade. Apesar da boa sensibilidade dos 3 critérios diagnósticos, estudos multicêntricos são relevantes para atender as diferenças étnico-geográficas de apresentação da doença. Com fortes evidências da predisposição genética na AT, o acompanhamento genético dos pacientes e de seus familiares mostra-se interessante para a condução de pesquisas futuras nesta patologia.

Palavras-chave: Takayasu. Maranhão. Genética

Email do autor: raphael_lacerda.b@hotmail.com

ARTERITE DE TAKAYASU: POSSIVEL CAUSA DE VASCULITE EM HOMEM

Marcus Vinícius Duarte Costa, Cicero Ricardo Machado de Matos, Raphael Lacerda Barbosa, Alessandra Porto Pereira Galdez, Maria do Carmo Lacerda Barbosa

INTRODUÇÃO: A Arterite de Takayasu (AT) é uma doença inflamatória crônica rara de origem desconhecida, mais comum em países asiáticos, caracterizada por panarterite granulomatosa da aorta e seus principais ramos, cuja etiopatogenia está relacionada à interação entre fatores de predisposição genética, ambientais e desarranjo do sistema imunológico. Estudos recentes indicam o envolvimento do sistema HLA de histocompatibilidade e dos seus inúmeros haplotipos. A AT possui uma prevalência maior em mulheres, na segunda ou terceira décadas de vida, sendo extremamente incomum em homens e crianças. **OBJETIVO:** Relatar um caso de arterite de Takayasu em homem e discutir as possíveis correlações genéticas. **METODOLOGIA:** Relato de caso através da análise retrospectiva de dados coletados no Hospital Universitário Presidente Dutra (HUPD) e no Hospital UDI, em São Luís – MA. **RELATO DE CASO:** Paciente masculino, pardo, 51 anos, casado, mecânico. Há doze anos apresentou tontura freqüente, cefaléia e amaurose transitória. Evoluiu, há três anos, com dormência em dedos da mão e hálux esquerdo, seguido de cianose. Há dois anos foi diagnosticado, através de avaliação angiológica, comprometimento de carótidas e vertebrais bilateralmente com indicação de stent. Exames angiográficos e de imagem mostraram obstrução do sistema carotídeo, estenose proximal de subclávia e oclusão bilateral de carótidas e artérias vertebrais. Obteve controle da doença com corticóide oral e encaminhado para procedimento de revascularização das carótidas e vertebrais no serviço de cirurgia vascular do HUPD. **CONCLUSÃO:** Apesar da AT ser mais frequente no gênero feminino, o paciente preencheu os critérios diagnósticos do Colégio Americano de Reumatologia para AT. O estudo de novos casos é necessário para se estabelecer a participação de possíveis fatores ambientais em nosso meio como o Mycobacterium tuberculosis e o envolvimento do sistema HLA de histocompatibilidade e dos seus inúmeros haplotipos.

PALAVRAS-CHAVE: Arterite de Takayasu. Homem. Genética.

Email do autor: ricardo__matos@hotmail.com

AS NOVAS DESCOBERTAS A RESPEITO DA NEUROGÊNESE

DINIZ, D. A. M., BENÍCIO, T. C. M., CAVALCANTI, P.F, GADÊLHA DE CARVALHO, M. M. S., EÇA, L. P. M.

INTRODUÇÃO: A neurogênese é um processo contínuo que ocorre na zona subventricular dos ventrículos laterais (ZSV) e zona subgranular do giro dentado (ZSG) do hipocampo, regulada por fatores de crescimento e por fatores ambientais, os quais influenciam a proliferação de células-tronco adulto no sistema nervoso. A formação dessas novas células envolve diferenciação em células gliais ou neurônios, e migração dessas para a região que exercerá sua função. Este trabalho objetiva mostrar as novas descobertas a respeito dos fatores que regulam a neurogênese, relacionando-os com algumas patologias neurodegenerativas. **METODOLOGIA:** Para isso realizamos uma revisão bibliográfica do tipo exploratória em base de 102 dados indexados no PUBMED. **RESULTADOS:** Como resultado obteve-se 2,97% dos trabalhos definindo na íntegra neurogênese, reforçando assim a necessidade de explorar essa temática. 73% dos trabalhos comentam acerca dos fatores de regulação. Demonstrou-se que um fator morfogenético denominado sonic hedgehog (SHH), regula a proliferação dos neurônios imaturos e que uma classe de proteínas morfogenéticas ósseas regulam a diferenciação. Uma vez que as células jovens estão destinadas a essa transformação, outros fatores de crescimento como o fator neurotrófico derivado do cérebro (BDNF), as neurotrofinas (NT3 e NT4/5) e o fator de crescimento insulínico-símil desempenham papéis importantes para manter as células vivas e incentivá-las a amadurecer e se tornar funcionais. No tocante as doenças, 40,59% dos trabalhos correlacionaram a regulação desses fatores com uma possível cura de doenças como Parkinson, Alzheimer e Huntington. **CONCLUSÃO:** Conclui-se então, que as pesquisas atuais focalizam sobretudo os fatores que regulam a neurogênese, uma vez que estão relacionados com a possível cura de doenças e lesões neurológicas, possibilitando indivíduos saudáveis ficarem ainda melhores, estimulando o cérebro a desenvolver novos neurônios.

Palavras chave: neurogênese, fatores de crescimento, neurônios.

Email do autor: diego_agusto_182@hotmail.com

ASPECTOS GENÉTICOS E MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS DA SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN (WBS)

Olavo de Gusmão Freitas Neto - Antonio Humberto Pereira da Silva Junior - Daniel Gustavo Sabino Ferreira
Bandeira - Lissandra Carvalho Leite Raposo - Meline Sousa Carvalho

INTRODUÇÃO: A WBS é um distúrbio genético raro, de incidência aproximada de 1:20000 e com baixa recorrência familiar, sendo ocasionada por haploinsuficiência de genes individuais, o que é aparentemente responsável por fenótipos distintos. **OBJETIVO :** Realizar um estudo descritivo acerca dos aspectos genéticos e das manifestações clínicas relacionados à Síndrome de Williams-Beuren. **METODOLOGIA:** Revisão bibliográfica realizada através de busca nos bancos de dados SciELO, Pubmed e Medline, utilizando as palavras-chave: Williams-Beuren, Síndrome e Microdeleção (entre 2008 e 2011). **DISCUSSÃO:** A WBS é ocasionada por uma microdeleção de 26-28 genes contínuos na banda cromossômica 7q11.23 (Ewart et al., 1993; Pérez-Garcia et al., 2011). A região deletada foi delineada e o tamanho da deleção estimado em 1Mb até 2Mb (Perez-Jurado et al., 1996; Francke, 1999), incluindo vários genes, como o gene da elastina abundante nos vasos como a artéria aorta. A referida banda cromossômica pode ser detectada pela técnica de imunofluorescência (FISH), o que indica um possível fenótipo aberrante, com manifestações cardiovasculares e nervosas, fácies característica, que inclui nariz pequeno e empinado, lábios grandes, dentes pequenos, bochechas proeminentes e queixo pequeno, apresentando-se sempre sorridente (fácies de duende). A maioria dos afetados apresenta estenose aórtica supravalvular, distúrbios comportamentais, alterações de linguagem, anomalias gênito-urinárias, estenose da uretra, divertículos da bexiga, nefrocalcinose, hérnia umbilical ou inguinal, atraso do crescimento intra-uterino, baixa estatura e baixo peso ao nascimento, puberdade precoce e envelhecimento prematuro. A correlação genótipo/fenótipo no curso da doença e o seu desenvolvimento depende do número de genes deletados. O uso da técnica de PCR em tempo real tem sido amplamente utilizado para os estudos e análise quantitativa dos blocos gênicos relacionados com a síndrome (Schubert, 2008). **CONCLUSÃO:** A WBS não tem cura. Entretanto, o diagnóstico precoce e acompanhamento desde criança permitem que determinados processos cognitivos, comportamentais e motores sejam trabalhados, oferecendo excelentes resultados.

Email do autor: olavogfn@gmail.com

ATENÇÃO MULTIPROFISSIONAL À CRIANÇA COM MUCOPOLISSACARIDOSE

Valéria Jane Jácome Fernandes - Éricka Cecília Resende De Souza - Gervina Brady Moreira Holanda - Maria Clara de Araújo Silva - Jelton do Nascimento Tavares

INTRODUÇÃO: As mucopolissacaridoses (MPS) são doenças genéticas provocadas por alterações em enzimas lisossomais envolvidas no catabolismo dos glicosaminoglicanos (GAG's). São identificados 7 tipos baseados na deficiência enzimática. Os GAG's não degradados acumulam-se no interior dos lisossomos provocando disfunções celulares, tissulares e/ou orgânicas. Considerando-se o caráter multisistêmico, progressivo e crônico da doença que demanda intervenções de saúde multidisciplinares, o objetivo do trabalho é descrever o Protocolo de Atendimento Multiprofissional à Criança com Mucopolissacaridose atendida no Hospital de Pediatria Professor Heriberto Ferreira Bezerra da Universidade Federal do Rio Grande do Norte (HOSPED/UFRN). **METODOLOGIA:** Estudo descritivo aplicado a pacientes com mucopolissacaridose em terapia de reposição enzimática (TRE). Para tanto, foi realizada revisão de literatura visando adequar as atividades desenvolvidas aos recursos humanos, materiais e financeiros e às necessidades básicas de assistência às crianças. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Estabeleceu-se que a equipe multiprofissional deveria ter como participantes fixos: enfermeiros, médico pediatra, geneticista, farmacêutico, psicólogo e nutricionista, capacitados para acompanhamento/tratamento especializado. As demais especialidades participam em caráter complementar. O protocolo descreve ações e atribuições respeitando o processo de trabalho em cada profissão, bem como seus preceitos legais. Atualmente são atendidas 13 crianças dos tipos I, II e VI. O protocolo respeita e busca contemplar os problemas relacionados à síndrome ou secundários a ela, com rastreamento/tratamento e preferencialmente a prevenção de complicações hemodinâmicas, neurológicas e respiratórias. **CONCLUSÃO:** Os obstáculos à assistência mantêm-se sobre os aspectos financeiros e materiais, no tangente a procedimentos de alta complexidade. No entanto, sobre uma ótica geral, a implantação do protocolo vem sendo avaliada positivamente, agregando maior espaço e visibilidade à multiprofissionalidade com ganhos significativos na qualidade de vida dos pacientes.

PALAVRAS-CHAVE: Mucopolissacaridose. Atenção multiprofissional. Protocolos assistenciais.

Email do autor: valerijjf@yahoo.com.br

HIDROCEFALIA ASSOCIADA À HOLOPROSENCEFALIA ALOBAR

Paula Roberta Monteiro Machado - Sillas Duarte de Melo, Vanessa Marques da Silva - Roberto Villar Cavalcanti de A. Filho - Alexandrina Maria C. Lopes

INTRODUÇÃO: Holoprosencefalia(HPC) é uma malformação cerebral polimorfa, decorrente da falha no desenvolvimento da vesícula prosencefálica. A incidência da HPC é estimada entre 1/16000 e 1/53000 nascidos vivos, sendo 200 vezes mais frequente em filhos de diabéticas. **RELATO DE CASO:** Recém-nascido(RN) a termo, masculino, 3º dia de vida(DV), mãe não diabética, com diagnóstico pré-natal de hidrocefalia associada à HPC alobar. Nasceu de parto cesáreo no Hospital Universitário Lauro Wanlerdey – PB, Apgar 8/9 e peso 3405g. Ao exame, apresentou-se em bom estado geral, ativo e reativo, com fontanelas amplas e tensas, perímetro cefálico (PC) de 39 cm. Pais não consanguíneos. Mãe nega uso de métodos abortivos ou quaisquer medicações durante a gestação, uso de drogas e outros casos de malformações na família. O pré-natal teve início tardio, no 5º mês de gestação, e a mãe é imune a toxoplasmose, citomegalovírus e rubéola. No primeiro DV, o RN foi submetido à ultra-sonografia transfontanelar que evidenciou HPC alobar e hidrocefalia acentuada. No segundo DV, ao exame do neurologista, o RN apresentou-se ativo e reativo, com fontanelas anterior e posterior abertas com 6x7cm e 3x3cm, respectivamente, tensas, suturas disjuntas e PC de 40 cm. No terceiro DV, foi realizada tomografia computadorizada, que evidenciou parênquima cerebral escasso, ausência da foice do cérebro e demais estruturas internas. Foi avaliado pelo neurocirurgião, que indicou cauterização do plexo coróide. O paciente evoluiu estável, aguardando o procedimento. **Discussão:** Nos casos de HPC alobar, geralmente observa-se diversas anomalias faciais na linha média, alterações não encontradas neste paciente. **CONCLUSÃO:** A ocorrência de holoprosencefalia em condições autossômicas recessivas e ligadas ao sexo está bem estabelecida. Além desta forma de herança genética, pode estar associada a aberrações dos cromossomos 13 e 18 e triploidias, ou ser uma ocorrência esporádica. Não existe tratamento para HPC e o prognóstico é sombrio, principalmente na forma alobar.

Palavras-chave: holoprosencefalia; hidrocefalia; malformação

Email: paulinha_rmm@yahoo.com.br

SÍNDROME DE APERT ASSOCIADA À CARDIOPATIA: RELATO DE CASO

Aline de Sousa Alencar - Simone Costa de Brito - Adriana Lopes de Sousa - Iranilson Medeiros Germano dos Santos - Camila Marques Queiroz - Juliana Maia Marinho - Paula Frassinetti V. de Medeiros

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Apert ou acrocefalossindactilia tipo I, prevalência de 1/65000, tem herança autossômica dominante, mas a grande maioria ocorre de forma esporádica. É causada por mutação no FGFR2(10q21-26) e tem sido associada à idade paterna avançada. As características principais são: face típica com hipoplasia da face média craniosinostose irregular, exoftalmia por órbitas rasas, sindactilia simétrica de mãos e pés **RELATO DO CASO:** recém-nascido, filho único de pais não consangüíneos, jovens, aparentemente normais, nascido de parto cesáreo, pré-termo limítrofe, admitido no primeiro dia de vida com quadro de desconforto respiratório e características sindrômicas: crânio com diâmetro A/P reduzido, occipital plano, perfila facial achatado, prega horizontal supra orbital, órbitas rasas, fendas pálpebras para baixo, nariz pequeno, com alargamento de base, hiperteleorbitismo, fontanela anterior ampla, palato estreito e fenda palatina posterior incompleta. Nos membros: sindactilia do 2^o, 3^o e 4^o dedo e quirodáctilos, bilateralmente. Rx de tórax e o eletrocardiograma normais. Ecocardiograma: atrialização do ventrículo direito, displasia da valva tricúspide e comunicação interatrial do tipo *ostio secundum* **DISCUSSÃO:** a associação com idade paterna avançada não se confirma no caso descrito. Malformação cardíaca ocorre em 10% dos casos e o tipo de malformação apresentado pelo paciente não difere da literatura. Quanto ao desconforto respiratório, um achado frequente na síndrome de Apert, pode ser causado por redução na nasofaringe e na abertura das coanas. O Rx de tórax afastou uma causa pulmonar anatômica ou infecciosa... Malformações intra abdominais, genito-urinárias devem ser investigadas. Não foi feita análise molecular. Diferentes mutações no mesmo gene FGFR2 causam síndrome de Pfeiffer e Crouzon, mas os achados dismórficos do paciente reforçam o diagnóstico de Apert. O risco de recorrência para o casal é desprezível. **CONCLUSÃO** o paciente avaliado apresenta características clínicas compatíveis com o diagnóstico de Síndrome de Apert com cardiopatia congênita, uma associação pouco freqüente.

Palavras-chave: Síndrome de Apert, Alterações cardíacas, Fenda palatina.

CÂNCER CONTRALATERAL: REVISÃO DE LITERATURA E DESCRIÇÃO DE RELATO CLÍNICO NO ALTO SERTÃO DA PARAÍBA

Osman Lucena Félix de Oliveira Júnior - Nathaniel dos Santos Sousa - Emmanuel Gustavo Bernado Damasceno - Jéssica de Castro Vidal de Sousa - Antônio Humberto Pereira da Silva Júnior

INTRODUÇÃO: O câncer de mama tem-se mostrado como uma doença de caráter multifatorial, onde o componente genético esporádico e os fatores hereditários representam a gênese das evidências cancerígenas detectadas em pacientes com idade acima dos 60 anos, embora possa ser detectada precocemente, em pacientes a partir dos 30 anos de idade. Diversos estudos tem demonstrado a relação entre o crescimento desordenado das células provocadas pelo descontrole celular dos genes da classe BRCA, conhecido pela sua atividade supressora. **RELATO DE CASO:** Relatos indicam que a menarca precoce e menopausa tardia devem ser investigadas devido ao aumento das chances de desenvolver câncer, bem como a nuliparidade e a ingestão regular de álcool. Relato do Caso: M.R.Z, 81 anos, sexo feminino, casada, agricultora, mãe de seis filhos, etilista, procurou ajuda médica após achar um nódulo na mama esquerda, com secreção sanguinolenta pelo mamilo, o qual foi diagnosticado câncer, tendo a mesma se submetido a mastectomia total e quimioterapia, e tratamento interrompido. Após dez anos notou o surgimento de um segundo nódulo na mama direita procurando auxílio médico. **DISCUSSÃO:** Estudos têm mostrado que mulheres após a menopausa incluindo aquelas com mais de 70 anos que tiveram o câncer em uma das mamas apresentam tendência mais alta de apresentarem câncer na outra mama. A investigação, detecção precoce e tratamento do câncer contralateral em mulheres que apresentem os referidos fatores de risco, além do aconselhamento psicológico e genético indicam uma redução na freqüência de mulheres mastectomizadas e submetidas ao tratamento quimioterápico. **CONCLUSÃO:** A partir das observações de um caso clínico no município de Bom Jesus, procurou-se realizar uma revisão de literatura caracterizando o câncer fisiopatologicamente e a relação entre os genes da classe BRCA com a gênese da doença.

Email do autor: osmanlucenajr@hotmail.com

CARACTERIZAÇÃO DE 104 FAMÍLIAS COM FENDAS OROFACIAIS PROCEDENTES DE ALAGOAS

SANTOS, Kathleen Moura dos - VIEIRA FILHO, José Ivam - ANDRADE, Ana Karolina Maia - FONTES, Marshall Ítalo Barros - MONLLEÓ, Isabella Lopes.

Introdução: As fendas orofaciais (FOF) estão entre os mais frequentes defeitos morfológicos humanos ocorrendo em aproximadamente 1:600 nascidos-vivos. Geralmente possuem apresentação clínica isolada e etiologia multifatorial. Todavia, em uma parcela significativa dos casos, há associação com outros defeitos e mecanismos etiológicos, tais como anormalidades cromossômicas, gênicas e teratogênicas. Em Alagoas ainda não existe serviço estruturado no SUS para atender integralmente às necessidades de saúde desse prevalente grupo populacional. **Objetivos:** descrever as características clínicas e genéticas de portadores de FOF em Alagoas. **Métodos:** entre setembro/2009 e março/2011, 104 famílias com FOF foram avaliadas com utilização de protocolo clínico previamente validado. **Resultados:** a idade dos pacientes variou de 0 a 37 anos com proporção sexual de M1,1:F1; 32,7% eram procedentes da capital e 67,3% do interior do Estado. As taxas de consanguinidade parental e recorrência familiar foram, respectivamente, 9,7% e 28,7%. As fendas labiopalatais ocorreram em 61,5%, seguidas das fendas labiais em 23,1% e palatais em 15,4%. Setenta e nove casos foram classificados como FOF isolada e 25 como FOF não-isolada. A avaliação genético-clínica permitiu definir o diagnóstico em 78/104 (75%) casos. Entre as FOF não-isoladas, 14/25 estão associadas a síndromes reconhecidas, 10/25 a defeitos congênitos múltiplos e 1/25 a defeitos aditivos randômicos. Dezenove por cento (20/104) dos casos estão associados a defeitos major e 94,2% (98/104) a defeitos minor. **Conclusão:** os resultados sobre tipo de FOF, distribuição sexual, presença de defeitos associados e recorrência familiar corroboram a literatura. A alta taxa de consanguinidade parental pode estar associada a particularidades observadas na população estudada. Este estudo fornece novos subsídios para estruturação da atenção à saúde de pessoas com FOF nos três níveis de complexidade do SUS em Alagoas.

Palavras-chave: Fenda orofacial. Genética clínica. Saúde pública.

Email do autor: kathleen-moura@hotmail.com

DISPLASIA ÓSSEA ASSOCIADA À ICTIOSE CONGÊNITA: CONDRODISPLASIA PUNTIFORME?

Adriana Lopes de Sousa - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros - Waldeneide Fernandes de Azevedo - Allynne Mary Ribeiro Gomes - Clarissa Melo Cabral.

INTRODUÇÃO: Condrodisplasia Puntiforme é um grupo raro de displasias ósseas caracterizada por calcificações puntiformes nas cartilagens, associadas a diferentes manifestações clínicas. Decorrem de alterações gênicas diversas, podendo ser ligada ao X (dominante ou recessivo), autossômica ou decorrente de alterações gênicas relacionadas à atividade dos peroxissomos ou biossíntese de substâncias como o colesterol e arilsulfatase. **RELATO DE CASO:** Relata-se o caso de um recém-nascido que apresenta ictiose congênita associada a alterações displásicas (encurtamento proximal dos membros, pé torto congênito, pescoço curto) e fâscias sindrômica (epicanto, implantação auricular baixa, ponte nasal achatada), sugestivos de Condrodisplasia Puntiforme. As radiografias confirmavam a micromelia e demais alterações displásicas, entretanto não se observou calcificação puntiforme nas cartilagens. Não foi realizada a dosagem de ácido fitânico e plasmalogênio, pela inviabilidade técnica. **DISCUSSÃO:** As displasias ósseas podem estar associadas a diferentes manifestações clínicas, tais como encurtamento dos membros, alterações do sistema nervoso, catarata, alopecia e ictiose. O achado simultâneo de displasia óssea e ictiose congênita pode sugerir o diagnóstico de Condrodisplasia Puntiforme, um subgrupo de displasia óssea geralmente relacionado a micromelia proximal severa e face característica (com base nasal achatada, pescoço curto). Laboratorialmente, pode haver aumento dos níveis plasmáticos de ácido fitânico e redução do plasmalogênio. As radiografias podem revelar calcificações puntiformes em cartilagens. **CONCLUSÃO:** Concluiu-se que o paciente avaliado apresenta características clínicas compatíveis com Condrodisplasia puntiforme, entretanto não houve confirmação com exames complementares.

PALAVRAS-CHAVE: Displasia óssea, ictiose congênita, condrodisplasia puntiforme.

Email do autor: dricalsousa@hotmail.com

FATOR V DE LEIDEN E ANEMIA FALCIFORME NO DESENVOLVIMENTO DE TROMBOFILIAS

Thiago Bronzeado de Andrade - Rodrigo Niskier Ferreira Barbosa - Morgana Maria Souza Gadelha de Carvalho

INTRODUÇÃO: As trombofilias são distúrbios hematológicos multifatoriais de alta prevalência no mundo. Diversas causas genéticas têm sido associadas ao surgimento destas. Um dos principais fatores de predisposição ao desenvolvimento de trombofilias é a herança de um polimorfismo genético no gene do Fator V da coagulação conhecido com o Fator V de Leiden, onde ocorre a substituição de Arginina por Valina, na posição 506 de sua cadeia polipeptídica. A substituição de aminoácidos ocasiona a resistência à clivagem do Fator V pela Proteína C ativada, que age como um anticoagulante natural. Esta condição pode aumentar a predisposição para eventos trombóticos e pode ser um complicador em outras situações clínicas como na Anemia Falciforme. Esta é uma doença causada por um polimorfismo no DNA, onde ocorre a substituição da Glutamina por Valina na sexta posição da cadeia polipeptídica da beta-globina. Esta alteração produz uma má formação hemoglobínica, que é caracterizada pela destruição precoce e perda da flexibilidade celulares, o que pode gerar eventos vaso-oclusivos. **OBJETIVO:** Avaliar a literatura científica em relação aos estudos que relacionam o Fator V de Leiden e a Anemia Falciforme no aumento do risco de pacientes desenvolverem trombofilias. **METODOLOGIA:** Os trabalhos analisados foram pesquisados em bancos de dados públicos utilizando palavras-chave pertinentes ao assunto. **RESULTADOS:** Na literatura investigada os poucos estudos relatando a simultaneidade da ocorrência das duas alterações, demonstram que a frequência de eventos trombóticos em pacientes que as possuem permanece estável, não sendo descrito a possibilidade de aumento do risco de trombofilias por possuir o dois fatores simultaneamente. **CONCLUSÃO:** A escassez de trabalhos sugere que mais estudos precisam ser realizados para avaliar a influência do Fator V de Leiden como agente complicador das conseqüências da anemia falciforme.

Palavras-chave: Fator V de Leiden, Anemia Falciforme, Trombofilias.

Email do autor: thiagobronzeado@hotmail.com

FATORES GENÉTICOS ASSOCIADOS AO AUTISMO

Jeferson Barbosa Silva - Giulianna Soares Garcia - Rafaella Alves Sarmiento Costa - Camila Carla Dantas Soares - Priscilla Maria de Castro Silva

INTRODUÇÃO: Descrito por Kanner em 1943, o autismo é um transtorno do desenvolvimento caracterizado por prejuízos na interação social, na comunicação e por um padrão de atividades repetitivas e estereotipadas. Embora sua etiologia seja desconhecida, as causas neurobiológicas, associadas ao autismo, sugerem forte componente genético. **OBJETIVO:** Nesta perspectiva, o presente estudo objetivou investigar através de uma pesquisa bibliográfica, se a etiopatogenia do autismo pode está associada a fatores genéticos. **METODOLOGIA:** Para sua elaboração, utilizamos a pesquisa bibliográfica como metodologia. Para construção do arcabouço teórico, consultamos fontes secundárias: artigos científicos oriundos das bases de dados do Scientific Eletronic Library Online (SCIELO), compreendendo os anos de 2004 a 2011, os descritores utilizados para a pesquisa no banco de dados foram: autismo; fatores genéticos; etiologia do autismo. Foram encontrados 21 artigos científicos acerca desta temática com as palavras-chave supracitadas. **RESULTADOS:** Varias teorias e publicações têm surgido na tentativa de descobrir quais mecanismos de herdabilidade estão envolvidos no autismo, através de uma identificação e análise fatores de risco extrínsecos e intrínsecos, ou seja, por interações gene-gene e/ou gene-ambiente, e como estes predisõem o desencadeamento dessa doença genética complexa. Quando essa predisposição ocorre, dão-se então alterações a nível de processos metabólicos específicos que levam a alterações em diversos processos cerebrais, sendo estas as responsáveis pelo aparecimento dos sintomas autistas. **CONCLUSÃO:** Através da genética molecular, técnicas de isolamento identificaram em pacientes autistas, regiões de susceptibilidade em genes do desenvolvimento relacionados ao sistema nervoso central (SNC), genes do sistema serotoninérgico e de outros sistemas de regulação das funções neurais, sugerindo assim, a existência de genes candidatos. Sendo assim, uma vez conhecidos, estes genes poderão ser alvos para uma intervenção terapêutica precoce, com agentes de atuação molecular específica, levando a uma redução das alterações a nível do SNC que esta doença manifesta e do impacto social negativo que produz.

Email do autor: JefersonBarbosa_@hotmail.com

FREQUÊNCIA RELATIVA DE POLIMORFISMO ARG72PRO DO GENE DA p53 EM DIFERENTES TIPOS DE CÂNCER

Werick Gonçalves da Silva Machado - Paula Micilene Neves - Bruno Dália Félix da Silva, Herbert Monteiro Cardoso - Rodrigo Niskier Ferreira Barbosa.

INTRODUÇÃO: Os estudos acerca dos fenômenos moleculares que acompanham a carcinogênese e os eventos que caracterizam o comportamento de malignidade dos carcinomas têm colaborado para os avanços no diagnóstico e prognóstico das lesões. Os polimorfismos genéticos são variações genéticas que podem ocorrer em seqüências codificadoras e não-codificadoras, levando a alterações qualitativas e/ou quantitativas das proteínas em questão. O TP53 é o gene mais comumente alterado no câncer humano. O polimorfismo desse gene no códon 72 ocorre por substituição de uma base e tem sido associado à maior risco de câncer. Este polimorfismo provoca alterações na estrutura primária da proteína, bem como em sua atividade transcricional. Estudos recentes têm mostrado que a variante p53Arg induz a apoptose mais eficientemente que a p53Pro, indicando que as duas variantes também são funcionalmente distintas e que esta diferença pode influenciar o risco de desenvolver o câncer. **OBJETIVO:** O objetivo deste estudo foi determinar o impacto do polimorfismo da p53 em diferentes tipos de câncer. **METODOLOGIA:** A metodologia adotada Baseia - se em uma revisão da literatura e na análise crítica e comparativa de projetos de pesquisas já publicados, com base nos dados observados na literatura, os seguintes resultados ratificam – **RESULTADOS:** uma prevalência do genótipo homocigoto arginina que foi observada em pouco mais da metade dos indivíduos, independente da presença ou não do câncer, sendo, portanto o genótipo mais freqüente. Foram observadas algumas diferenças estatisticamente significativas nas freqüências alélicas entre dois ou mais tipos de carcinomas e algumas divergências entre estudos semelhantes, buscando avaliar a associação deste polimorfismo nos diferentes tipos de câncer, sendo que os resultados demonstraram uma diferença significativa. **CONCLUSÃO:** Tendo como ponto de partida os dados analisados pode-se concluir que, a grande variação nos índices de expressão da p53 poder ser devida a investigação de grupos pequenos e heterogêneos de pacientes com câncer, considerando o local e o estadiamento TNM de neoplasias primária.

Email do autor: herbert.hmc@hotmail.com

HIPOGONADISMO HIPOGONADOTRÓFICO: RELATO DE CASO

Graziela Cyntia Silva Santos - Antônio Ermerson Ferreira De Lima - Indy Lopes Batista - Tâmara Maria Vale - Thatiany Oliveira de Brito

INTRODUÇÃO: O Hipogonadismo hipogonadotrófico é caracterizado pelo baixo nível de hormônios sexuais, falha no desenvolvimento ou funções sexuais por anormalidade na liberação de gonadotrofinas. Decorrente de alterações no gene GNRHR, há falha testicular pela secreção inapropriada de GnRH por disfunção hipotalâmica ou hipofisária. Esse gene apresenta 3 éxons, podendo haver variação fenotípica. A clínica é: atraso da puberdade/hipogonadismo, voz aguda, ausência de barba e padrão masculino de pêlos, gordura corporal do tipo ginóide, crescimento excessivo dos membros, ginecomastia e “micropênis”, ocorrendo na puberdade ou mais tardiamente. **RELATO DE CASO:** Paciente A. S., 39 anos, Masculino, Alfabetizado, procurou endocrinologista relatando voz fina, pênis pequeno, ginecomastia e traços femininos, notados há cerca de dez anos. Relatou ainda parada do crescimento aos 12 anos de idade, que achou normal, não procurando auxílio médico. Relata DNP Normal. Mede 1,54m e pesa 39,5kg. Os resultados dos exames foram: GH 0,09 ng/ml(0,06 – 7), IFG-1 < 25 ng/ml(109 a 284) e RNM de crânio apresentando hipoplasia hipofisária e afinamento de haste. Foram dosados os hormônios sexuais: FSH 3,2UI/L(1,6-11), LH 2,6UI/L(0,8-6,1), Testosterona livre 4,0 pg/ml(8,8-27). Solicitou-se a pesquisa genética de alguma mutação. **DISCUSSÃO DO CASO:** O atraso do crescimento desde os 12 anos de idade deveria ter sido investigado. O surgimento das alterações decorrentes do hipogonadismo comumente ocorre por volta da 2ª-3ª década de vida. Para saber a causa do hipogonadismo, faz-se a pesquisa da mutação, ainda não realizada no paciente. **CONCLUSÃO:** Por durar a vida toda, o hipogonadismo hipogonadotrófico precisa de um seguimento periódico para acompanhar os níveis hormonais. O tratamento deve ser feito em longo prazo, exceto quando as manifestações ocorrem de forma tardia.

Email do autor: grazielacyntia@hotmail.com

HOSPED E MATERIALIZAÇÃO DA MULTIPROFISSIONALIDADE: O SERVIÇO DE PSICOLOGIA E O ATENDIMENTO A CRIANÇAS COM MUCOPOLISSACARIDOSE

Clariana Morais Tinoco Cabral - Gervina Brady Moreira Holanda - Jussara Melo de Cerqueira Maia - Sayonara Oliveira Freitas - Luciana Carla Barbosa de Oliveira Trindade

INTRODUÇÃO: A Psicologia em sua atuação em âmbito da saúde é caracterizada pela recenticidade. Desta feita, diversos desafios se lançam a sua prática, dentre eles se destacam a descoberta de tratamento para diversas doenças. A Mucopolissacaridose (MPS) se situa nesse rol de desafios tanto para as ciências médicas quanto para a *práxis* psicológica. Doença de depósito no lisossomo, de herança autossômica recessiva e ligada ao cromossomo X, comprometendo funções celulares e orgânicas. **RELATO DE CASO:** O Hospital de Pediatria Professor Heriberto Ferreira Bezerra (HOSPED), vinculado à rede de hospitais da Universidade Federal do Rio Grande do Norte (UFRN) em seu serviço ambulatorial fornece programa de atendimento aos pacientes diagnosticados com MPS tipos I, II, IV. O serviço de psicologia se insere no referido programa objetivando promover ações terapêuticas, na perspectiva lúdica, e educativas com pacientes e familiares. O método utilizado para tal se constitui em promover atividades lúdicas e espaço para expressão de subjetividades durante o tratamento semanal de reposição enzimática. **DISCUSSÃO:** Como resultados tem se observado potencialização do processo de resiliência por parte de pacientes e familiares, mais adaptação ao tratamento, assim como maior esclarecimento sobre a doença e sobre o tratamento. **CONCLUSÕES:** Sendo assim, buscam-se ações em serviço de forma a materializar a proposta da multiprofissionalidade, fazendo emergir uma prática mais voltada para o bem-estar do sujeito, diluindo o foco das ações anteriormente vinculadas apenas a doença.

Palavras-chave: Mucopolissacaridose; Psicologia; Multiprofissionalidade.

Email do autor: gervina_b@yahoo.com.br

IMPORTÂNCIA DO RASTREIO DE DEFEITOS MAJOR E MINOR EM PACIENTES COM FENDAS OROFACIAIS

ANDRADE, Ana Karolina Maia de - NASCIMENTO, Diogo Lucas Lima do - ANJOS, Filipe Silveira dos - FONTES, Marshall Ítalo Barros - MONLLEÓ, Isabella Lopes

INTRODUÇÃO: De acordo com a literatura 30% a 50% das fendas orofaciais (FOF) ocorrem em conjunto com outros defeitos congênitos. Esses casos, classificados como FOF não-isoladas, compreendem: 1) síndromes reconhecidas com etiologias específicas; 2) defeitos congênitos múltiplos sem etiologia reconhecida e 3) defeitos aditivos randômicos com etiologias distintas. A definição do diagnóstico nessas situações é sempre um desafio uma vez que requer avaliação morfológica sequencial do paciente e familiares, além de vários exames complementares. **OBJETIVOS:** descrever as características genético-clínicas de portadores de FOF não-isoladas procedentes de Alagoas. **MÉTODOS:** protocolo clínico previamente validado foi aplicado a 25 famílias com FOF não-isoladas, entre setembro/2009 e junho/2010. A avaliação complementar abrangeu exames de imagem, cariótipo com bandamento G de sangue periférico, FISH e MLPA. **RESULTADOS:** a idade dos pacientes variou de 0 a 19 anos com proporção sexual de M1:F1,08. As fendas labiopalatinas ocorreram em 60% dos casos, seguidas de palatinas em 24% e fendas labiais, em 16%. As taxas de consanguinidade parental e recorrência familiar foram, respectivamente, 12% e 20%. Defeitos minor foram observados em 80% e defeitos major, em 32%. Os sítios anatômicos mais acometidos por defeitos major foram o crânio/encéfalo em 36% e o cardiovascular em 28%. Diagnóstico de síndrome foi proposto em 57,7%, defeitos congênitos múltiplos em 38,5% e defeitos aditivos randômicos em 3,8% dos casos. Alterações citogenéticas foram encontradas em três pacientes: 46,XY,+15(r)[25]; 47,XX,+der(22)t(11;22)(q23;q11)mat[20] e 46,XY.ish del(22)(q11.2q11.2). **CONCLUSÃO:** Os resultados corroboram a literatura e enfatizam a importância de estabelecer uma rotina de investigação de defeitos congênitos para portadores de FOF não-isoladas, tendo em vista a definição do diagnóstico e o planejamento do aconselhamento genético.

Palavras-chave: fenda orofacial. Genética clínica. Saúde pública.

Email: diogolucaslima@hotmail.com

INCIDÊNCIA DE CÂNCER DE MAMA NO SEXO FEMININO EM UM HOSPITAL DE REFERÊNCIA NO MUNICÍPIO DE CAMPINA GRANDE – PB.

Maria de Fátima Santos Silva - Darliane dos Santos Silva - Marília Pinheiro Marques - Adson José de Oliveira Barbosa - Josiane Costa e Silva

INTRODUÇÃO: O Câncer de mama é o segundo mais freqüente no mundo, e mais comum nas mulheres. A cada ano, aproximadamente 22% dos casos novos de câncer são de mama. **OBJETIVO:** Caracterizar a incidência de câncer de mama no sexo feminino em um Hospital de referência, no município de Campina Grande – PB. **METODOLOGIA:** Pesquisa documental, descritiva de abordagem quantitativa. A análise foi realizada em 266 prontuários de portadoras de Câncer de Mama entre 2006 a 2008, atendidas no Hospital da FAP, deste município. Excluímos prontuários com outros tipos de câncer em mulheres, documentos incompletos ou com rasuras. Este Trabalho foi realizado seguindo exigências da Resolução 196/96. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** O estado civil que mais acometeu câncer de mama feminino entre 2006 a 2008, foi o das casadas (48,87%). Observou-se que durante o primeiro atendimento do ano de 2006 os casos mais freqüentes ocorreram entre os meses de outubro a dezembro, em 2007 foi julho a setembro e em 2008 de outubro a dezembro. Em 2006 a idade mais acometida foi 50 a 59, aproximadamente 27,91%, em 2007 a faixa-etária foi 40 a 49, aproximadamente 27,17% e em 2008 foi 60 a 69, aproximadamente 30,68%. Verificou-se que metade desta patologia ipsilaterais foi invasiva nas mulheres que não receberam radiação. **CONCLUSÃO:** O câncer de mama feminino é um grande problema de saúde pública. Observamos que a faixa-etária, mais freqüente foi de 40 à 69 anos, e que o número de caso vêm aumentando consideravelmente entre 2006 a 2008 e que a origem da maioria das pacientes diagnosticadas com essa patologia, foi do município de Campina Grande – PB, com 60,53%

Palavras-chave: câncer de mama, ipsilaterais, radiação, saúde.

Email do autor: mfninha@hotmail.com

INCONTINÊNCIA PIGMENTAR: RELATO DE CASO

Guilherme José Lima Garcia - Renata Rodrigues Matos - Sabrina Oliveira Ramos - Náíade Maria Rêgo e Silva - Ana Rosana Alencar Guedes Mont'Alvern

INTRODUÇÃO: A incontinência pigmentar ou Síndrome de Block-Sulzberger é uma rara genodermatose ligada ao X, autossômica, causada por mutação no gene NEMO, do fator genético kappa B (nuclear kappa B essencial modulador) localizado na porção q28 deste cromossomo. Afeta diversos órgãos, principalmente pele, sistema nervoso central, olhos, dentes e esqueleto. **OBJETIVO:** Relatar um caso de uma paciente com início das manifestações no período neonatal. **MÉTODOS:** Descrição clínica e histopatológica de um caso de incontinência pigmentar diagnosticado ainda no período neonatal. **RELATO DE CASO:** Lactente do sexo feminino com erupções cutâneas vesicobolhosas de base eritematosa, principalmente em tronco e membros, iniciada com 11 dias de vida. A biópsia da lesão revelou dermatite espongiótica eosinofílica, com formação de vesícula intradérmica rica em eosinófilos, compatível com a primeira fase clínica e histopatológica da síndrome de Block-Sulzberger. Tomografia computadorizada de crânio revelou hipoaftenuação subcortical e perda do volume do hemisfério cerebral. **CONCLUSÃO:** Apesar da raridade da doença, com sua base genética e molecular, necessitando algumas vezes de análise citogenética, o diagnóstico precoce e o seguimento multiprofissional periódico dos pacientes são de grande importância, devido à morbidade que as alterações sistêmicas podem causar.

Palavras-chaves: incontinência pigmentar, cromossomo X, genética.

Email do autor: guimailgarcia@gmail.com

INTERFERÊNCIA EM DIAGNÓSTICO DE BETA TALASSEMIA MINOR: RELATO DE UM CASO

Thiago Aécio de Sousa - Geraldo Luis Santos - Morgana Maria de Souza Gadêlha de Carvalho - Iriana Alves de Souza Nunes - Alex Aécio de Sousa.

INTRODUÇÃO: A Beta Talassemia é causada por mutações que resultam numa alteração quantitativa na produção de cadeias de globina. Estima-se que 1,5% da população mundial são portadores de talassemia, isto é, pelo menos, 80 a 90 milhões de pessoas, existe uma estimativa de crescimento para aparecimento da doença na ordem de cerca de 60.000 novos casos a cada ano. **OBJETIVO:** Objetivamos ressaltar a importância do diagnóstico da Beta Talassemia menor, para o devido aconselhamento genético, pois do contrário, essa enfermidade tornar-se-á um grave problema de saúde pública. **METODOLOGIA:** O presente relato de caso refere-se a uma paciente portadora da β talassemia menor, que apresentava níveis baixos de ferritina, diagnosticada no Laboratório Hemato de João Pessoa. **RESULTADOS:** Paciente do sexo feminino, 42 anos, apresentava uma anemia microcítica hipocrômica com os valores de ferritina abaixo de 16 ng/ml caracterizando uma anemia ferropriva, dessa forma, foi tratada com sulfato ferroso e controlada as suas perdas menstruais, mas observou-se que o tratamento não obteve êxito e ao ser investigada a causa descobriu-se a Beta Talassemia menor. Num diagnóstico de anemia ferropriva, a ferritina está inferior aos valores de referência e a eletroforese de hemoglobina está nos parâmetros normais. Já na Beta Talassemia menor, a ferritina está normal ou aumentada e na eletroforese de hemoglobina apresenta elevação na proporção de Hemoglobina A2. Pesquisadores observaram que 16% dos indivíduos beta talassêmicos possuíam valores de ferritina abaixo de 20 ng/ml, caracterizando-se assim uma deficiência de ferro. **CONCLUSÃO:** Em suma, conclui-se que o diagnóstico da Beta Talassemia menor, muitas vezes não é realizado, sendo confundido com uma anemia ferropriva, devido a alterações nos níveis de ferritina, assim, como é uma Talassemia heterozigótica pacientes com essa enfermidade podem procriar com outros, gerando indivíduos com a forma homozigótica de grande importância médica, pois não recebem o devido aconselhamento genético.

Palavras-chaves: Beta Talassemia, Diagnóstico, Ferritina

Email do autor: tas.aecio@gmail.com

MARCADORES GENÉTICOS APLICADOS AO DIAGNÓSTICO DE DIABETES MELLITUS TIPO 2

Marcus Vinicius Cardoso - Sebastião Célio Andrade Herculano - Ruy Lyra - Rosilda dos Santos Silva - Luiz Mauricio da Silva

INTRODUÇÃO: A diabetes *mellitus* é uma doença sistêmica que envolve alterações no metabolismo de carboidratos, lipídios e proteínas. Caracteriza-se por deficiência de secreção e/ou de ação da insulina com consequente hiperglicemia. A diabetes *mellitus* tipo 2 (DM2) é a principal responsável pelo incremento da doença no mundo atual, sabendo-se que fatores genéticos e ambientais estão envolvidos na patogênese desta doença. **OBJETIVO:** Padronizar a utilização das principais mutações do gene *TCF7L2* no desenvolvimento de um método de diagnóstico que ajude no controle de DM2. **MÉTODOS:** Usando a técnica de PCR em tempo real, foram genotipados quatro polimorfismos de único nucleotídeo (SNPs) do gene *TCF7L2*: *rs7903146* (C/T), *rs7901695* (T/C), *rs12255372* (G/T) e *rs11196205* (G/C). A partir da genotipagem dos 340 indivíduos do município de Triunfo - Pernambuco, foram calculadas as frequências alélicas, genotípicas e haplotípicas para o conjunto de SNPs. **RESULTADOS:** Uma associação significativa foi encontrada entre os SNPs *rs7901695* e *rs12255372* com DM2 ($p = 0,0379$ e $p = 0,0119$, respectivamente). As frequências alélicas corroboraram o que foi observado com os genótipos para o SNP *rs7901695*. Na análise haplotípica, os pares *rs7901695* x *rs11196205* e *rs11196205* x *rs12255372* apresentaram associação com DM2 ($p = 0,007$ e $p = 0,015$, respectivamente). Entre os haplótipos triplos, apenas um conjunto (*rs7901695* x *rs7903146* x *rs12255372*) não mostrou associação com diabetes ($p = 0,2903$). **CONCLUSÃO:** Portanto, os SNPs do gene *TCF7L2* encontraram-se em associação com DM2, sendo que se estes haplótipos forem estendidos, com a adição de outros do mesmo gene, podem-se ter haplótipos que, segregando nas famílias e caracterizando-as, permitam estabelecer um diagnóstico probabilístico preventivo a partir dessas mutações. Uma vez que esses dados sejam replicados, essa associação pode ser utilizada como marcador genético de risco para famílias, cujos ancestrais tenham DM2, bem como para monitoração das mesmas.

Palavras-chave: Diabetes *mellitus* tipo 2, *TCF7L2*, SNPs, Diagnóstico

Email do autor: marcuscardsoso.fsa@gmail.com

SÍNDROME DA INSENSIBILIDADE AO ANDRÓGENO EM CRIANÇA SOCIALMENTE FEMININA

Joacilda da Conceição Nunes - Gabriela Araújo Toscano Henriques - Larissa Ingrid da Silva Frazão - Maria José Castro Passos - Patrícia Menandro de Andrade

INTRODUÇÃO: A Síndrome da Insensibilidade ao Andrógeno (AIS) é uma doença de herança ligada ao cromossomo X e caracteriza-se por processo de virilização incompleta ou ausente em indivíduos cromossomicamente masculinos (cariótipo 46, XY) em decorrência de alteração funcional do receptor androgênico (AR), portanto, de deficiência na resposta celular dos órgãos-alvo à estimulação androgênica. **OBJETIVO:** Relatar um caso de síndrome da insensibilidade ao andrógeno atendida no Hospital Universitário Laureano Wanderley da UFPB. **RELATO DE CASO:** L.M.S, 5 anos, socialmente feminina. Apresenta quadro de genitália ambígua, com presença de atrofia do pênis e testículo tóxico, entretanto sem desenvolvimento de bolsa escrotal e sem abertura vaginal. Estudo citogenético revelou constituição genética XY, portanto genotipicamente masculina, apresentando, ainda, alteração em um dos heterossomos. O diagnóstico de AIS foi confirmado após pesquisa molecular do gene SRY e análise molecular. Na família existem duas tias com amenorréia primária e história de genitália ambígua. **DISCUSSÃO:** A disfunção dos receptores androgênicos é decorrente de defeito molecular que varia desde completa deleção do gene receptor ao androgênio até mutações de ponto nos domínios de ligação ao DNA ou ao andrógeno. Portanto, devido a defeitos na estimulação da transcrição dos genes-alvo, necessária para a diferenciação sexual pelo complexo receptor-andrógeno, ocorre desde o desenvolvimento da genitália externa feminina normal até gradações variáveis de ambigüidade genital nos indivíduos XY. **CONCLUSÃO:** A AIS tem uma peculiaridade de ser um genótipo masculino com fenótipo feminino, uma vez que, com desenvolvimento puberal, o excesso de andrógenos é convertido em estrógenos pelas enzimas aromatases e, conseqüentemente, desenvolvimento das mamas, deposição de gordura nas regiões habitualmente femininas, distribuição dos pêlos e voz característica feminina, sendo muitas vezes o diagnóstico feito a partir da amenorréia primária em mulheres adultas.

Palavras - chave: insensibilidade aos andrógenos, receptores androgênicos, virilização incompleta.
Email do autor: larissaisfrazao@hotmail.com

PICNODISOSTOSE : RELATO DE CASO

Mariana Monteiro Gurjão - Gêneton Romualdo de França - Marcela Gonçalves Morais - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: A picnodisostose é uma osteocondrodysplasia autossômica recessiva, com incidência de 1,7 para cada 1 milhão de nascimentos, caracterizada por fragilidade óssea devido à mutação no gene da Catepsina-K, no cromossomo 1q21. Esta proteína atua degradando os componentes protéicos da matriz orgânica óssea (MOO). Quando defeituosa, não há degradação do colágeno, constituinte de 95% da MOO, resultando em aumento da densidade e do volume ósseos, esclerose e predisposição à fraturas. Em geral, as queixas principais são a baixa estatura e a fragilidade óssea. **RELATO DO CASO:** paciente, sexo feminino, pais não consangüíneos, atendida pela primeira vez aos 6a11m, com queixa principal de baixa estatura e relato de fraturas de repetição em MMSS e MMII. No exame físico apresentava altura < P5, face típica, fontanela anterior aberta (FAA), mãos pequenas, unhas displásicas, afastamento entre 1º e 2º pododáctilos e escoliose. Avaliação radiológica: esclerose óssea difusa, mãos curtas e bradidactilia com agenesia parcial das falanges distais dos 2º e 3º quirodáctilos direitos em ambos polegares, hipoplasia falangeana distais. Esclerose e espessamento ósseo cranianos e faciais; Ressonância magnética de crânio, aos 7a5m: alterações ósseas na calota craniana, sem alteração selar; presença de FAA. Avaliação laboratorial para investigação de baixa estatura: normal. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** a associação de baixa estatura, fraturas de repetição e fontanela anterior aberta aos 6ª11m induziram a pesquisa de uma displasia óssea em que além dessas características ocorresse também uma face característica e alterações de mãos e unhas. Os achados radiológicos confirmaram o diagnóstico de Picnodisostose. Foi descartada a eventual disfunção hipofisária, como causa da baixa estatura e secundária a anomalias da sela turca.

Email do autor: marianamgurjao@yahoo.com.br

RAQUITISMO HIPOFOSFATÊMICO LIGADO AO X – RELATO DE CASO

Virgínia Costa de Moura - Beatriz Cavalcanti Barros - Larissa Cristiane de Oliveira Souza Moângela Dias Anacleto Estrela - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros.

INTRODUÇÃO: O raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X, tipo mais comum, é uma doença dominante causada por mutações no gene PHEX (cromossomo Xp22.1.), que levam à redução da produção da proteína inativadora da fosfatonina. Essa proteína inibe um co-transportador de sódio e fósforo (NPT2) no túbulo renal proximal e inibe atividade da enzima 1 α -hidroxilase e aumenta a atividade da enzima 24-hidroxilase ou seja, reduz a formação de 1,25(OH₂)-vitamina D (calcitriol) e aumenta de sua metabolização. Com isto há aumento da fosfatúria. **RELATO DO CASO:** BEMD, masculino, 14 anos, procedente de Campina Grande, com queixas de: baixa estatura, deformidade óssea nos MMII e força muscular normal. Mãe com quadro clínico semelhante, relata que seu pai, dois sobrinhos e a irmã mais nova do paciente com mesmas deformidades ósseas de seu filho. Ao exame físico: baixa estatura (< P5), encurvamento dos MMII, genuvalgo E e genuvaro D. O Rx de MMII e do tórax comprovaram raquitismo: aspecto em taça nas metáfases proximais e distais da maioria dos ossos longos. Os achados laboratoriais foram compatíveis com o diagnóstico clínico. O tratamento está sendo feito com calcitriol e fósforo via oral, com resposta pouco satisfatória, como pode ser esperado no uso crônico de uma medicação (fosfato) administrada 4 vezes ao dia. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** A grande variabilidade de mutações e a extensão do gene impedem o diagnóstico molecular como rotina. A história familiar característica de uma doença dominante ligada ao X, as deformações ósseas compatíveis com raquitismo e os achados laboratoriais permitiram o diagnóstico e aconselhamento genético.

Palavras-chave: Raquitismo hipofosfatêmico; cromossomo X

Email do autor: larycristian@hotmail.com

RELATO DE CASO: MÁ ROTAÇÃO INTESTINAL EM LACTENTE DE 6 MESES

Pedro Paulo Coutinho Costa - Edvaldo de Sales Junior - Priscilla Ferreira da Silva, Renata Carlos Azevedo Lessa - Thiago Barbosa Carvalho

INTRODUÇÃO: É a rotação incompleta ou anormal do trato gastrointestinal e seu mesentério em torno da artéria mesentérica superior no período embrionário. É uma das poucas doenças neonatais que pode se apresentar sob a forma de emergência cirúrgica, nos casos de volvo. **RELATO DE CASO:** Lactente, 6 meses, feminino, apresentava desde o nascimento, vômito de caráter bilioso acentuado após alimentação e ao decúbito, com choros intermitentes e irritabilidade. Lactente deu entrada no serviço de emergência após agravamento do quadro e com crises convulsivas. Ao exame: estado geral comprometido, febre moderada, hipocorada, desidratada, irritabilidade. Abdome: distendido, ruídos hidroaéreos hipoativos, doloroso à palpação. Exames laboratoriais mostrando hemograma normal e ionograma alterado. Radiografia contrastada do tubo digestivo superior mostrando posição anormal do ligamento de Treitz situando-se à direita da coluna vertebral. Ultrassonografia sem alterações. Foi realizada uma laparotomia exploradora onde foi identificado o ceco em posição anômala (hipocôndrio direito) e bridas de Ladd. Procedimento realizado: Lise completa das aderências entre os intestinos, permitindo a separação dos mesentérios; Apendicectomia e Estabilização do intestino colocando o ceco no quadrante superior esquerdo e o duodeno e o restante do intestino delgado à direita. **DISCUSSÃO:** O caso mostra que embora diagnosticada com certo atraso, o quadro evoluiu com sintomas específicos desta malformação, o qual foi confirmado com radiografia contrastada do trato gastrointestinal alto, que segundo muitos autores é o padrão-ouro para diagnóstico. O tratamento seguiu o consenso atual. **CONCLUSÃO:** A má rotação intestinal requer abordagem específica, cujo diagnóstico pode ser sugerido através de avaliação simples e o prognóstico depende do pronto diagnóstico e tratamento, além da presença de outras anomalias associadas. No presente caso, apesar do diagnóstico tardio, a paciente evoluiu satisfatoriamente e sem comorbidades associadas.

Palavras-chave: má rotação intestinal; malformações.

Email do autor: priscillaferreira@hotmail.com

RELATO DE EXPERIÊNCIA DO PROGRAMA “SOS BEBÊ DE ALTO RISCO”: DA PRIMEIRA NOTÍCIA AO FLUXO ASSISTENCIAL SEGURO NA SÍNDROME DE DOWN

Simone Jordão Almeida - Hellen Jael Cavalcante Farias - Laura de Sousa Gomes Veloso - Maria Joseli Espínola Gomes Martins - Daniella de Souza Barbosa Suassuna

INTRODUÇÃO: De maneira geral, a condição de alto risco engloba a presença de fatores biológicos e sociais que, incidentes no período pré, peri e/ou pós-natal, proporcionam maior probabilidade à criança de manifestar déficits em seu desenvolvimento, podendo resultar na aquisição de habilidades motoras, cognitivas e psicossociais, sendo a Síndrome de Down importante condição de risco ao neurodesenvolvimento. Com a preocupação de acompanhar precocemente e prevenir distúrbios do desenvolvimento através de um acompanhamento integral, foi criado o Programa SOS Bebê de Alto Risco, desenvolvido pela Fundação Centro de Apoio à Pessoa com Deficiência (FUNAD) em parceria com as maternidades públicas e privadas do município de João Pessoa/PB, buscando desde a humanização do atendimento em unidades de terapia intensiva neonatal (UTIN) e o fortalecimento do vínculo materno-infantil até a detecção precoce de anormalidades, atuando preventivamente em relação a déficits futuros. **OBJETIVO:** O objetivo desse trabalho é relatar o fluxo assistencial desenhado pelo programa "SOS Bebê de Alto Risco" a partir da primeira notícia de Recém Nascidos (RNs) com diagnóstico de Síndrome de Down. **METODOLOGIA:** Dessa forma, realizou-se a descrição do programa a partir da linha de cuidado desenvolvida para o RN MMS, gênero masculino, portador da Síndrome de Down e de cardiopatia congênita, cujo diagnóstico ocorreu ainda no período gestacional. **RESULTADOS:** Após a confirmação diagnóstica, seguiu-se com Protocolo da Primeira Notícia e os encaminhamentos posteriores à alta obedeceram ao fluxo seguro da rede de assistência a saúde de João Pessoa/PB, possibilitando a inserção do mesmo em programa de follow-up com equipe multidisciplinar e intervenção cirúrgica para correção da cardiopatia. **CONCLUSÃO:** Assim, entende-se que a qualidade dos recursos neurológicos dos bebês com Síndrome de Down será resultado do produto da combinação entre fatores biológicos, afetivos e de estimulação psico-somato-sensitiva que receberão em seus primeiros anos de vida, como proposto pelo mencionado programa.

Palavras chaves: Síndrome de Down; Bebês de Alto Risco; Fluxo Assistencial Seguro.

Email do autor: laurasgveloso@hotmail.com

SÍNDROME BRÂNQUIO-ÓTICA ASSOCIADA A CISTO ARACNÓIDE RECIDIVANTE: RELATO DE UM CASO

Geórgia Pacheco - Emerson Santos - Cassandra Paulino - Dyrlande Bastos - Flávio Moura Rezende

INTRODUÇÃO: A Displasia Brânquio-Oto é distúrbio de etiologia autossômica dominante com expressividade variável e penetrância incompleta, caracterizada por anormalidades no sistema arco branquial embrionário e surdez. Trata-se de uma variante da Síndrome brânquio-otorrenal (SBOR), decorrente de mutações em genes da organogênese humana, principalmente no gene EYA 1. **OBJETIVOS:** Descrever um caso de Displasia Brânquio-ótica associada a cistos aracnóides recidivantes e realizar uma revisão da literatura acerca de relatos prévios de associação entre SBO e cistos aracnóides recidivantes ou casos semelhantes. **RELATO DE CASO:** Criança do sexo masculino, com 2 anos e 10 meses de idade, que apresenta malformações na orelha esquerda (microtia e ausência do conduto auditivo externo), fosseta pré-auricular à direita, paralisia facial periférica, com atrofia e pequeno desvio da comissura labial à direita, resultando em assimetria facial e desvio de palato discretos, além de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e comportamento autista. Apresenta também cisto de consistência endurecida na borda externa do esternocleidomastóide, sem drenar secreção. Ultrassonografia abdominal demonstrou rins normais. No 7º mês de gestação foi diagnosticado cisto aracnóide no plexo coróide à direita, com 3 meses de vida apresentou perda do controle cervical, com hipertonia e clônus nos membros inferiores, sendo verificada aumento do volume do cisto e efeitos compressivos. A criança foi submetida a tratamento cirúrgico (fenestração) e passou a apresentar DNPM normal. Por volta do 18º mês apresentou regressão da fala, olhar vago e alteração do comportamento com auto-agressão e choro sem motivos aparentes, nesta ocasião constatou-se a recidiva do cisto aracnóide. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** Ainda não está claro se a presença de cisto aracnóide congênito é um achado ocasional ou parte da síndrome, pois ainda não se encontrou relato desta associação na literatura. Entretanto, associação da SBOR com aneurismas intracranianos já foi relatada. Considerando que a causa desses cistos é provavelmente um distúrbio no desenvolvimento embrionário das leptomeninges, estruturas que possuem nas cristas neurais uma origem embriológica em comum com os sistemas derivados dos arcos branquiais e aparelho auditivo, faz-se necessária a ampliação das pesquisas e discussões acerca da possibilidade destas associações.

Email do autor: georgia_a_pacheco@hotmail.com

SEQUÊNCIA DE MÖEBIUS RELACIONADO AO USO DE MISOPROSTOL DURANTE A GESTAÇÃO: RELATO DE DOIS CASOS

SOUZA, Allan Maia Andrade de - SANTOS, Emerson Santana

INTRODUÇÃO: Seqüência de Möebius (SM), descrita pela primeira vez em 1888 pelo neurologista alemão Paul Julius Möebius, consiste na paralisia do sexto e sétimo nervos cranianos, usualmente bilateral, comumente associada a outros pares cranianos e provavelmente relacionada à insuficiência vascular uteroplacentária na organogênese. A SM cursa frequentemente com diminuição da mímica facial, com face tipo máscara, além de malformações dos membros. Este trabalho se propõe a relatar dois casos de seqüência de Möebius de etiologia teratogênica em crianças atendidas na APAE-Maceió. **RELATO DE CASO: Caso 1:** Paciente M.E.S.O., sexo feminino, 05 anos, primeira filha de casal jovem e não-consanguíneo, encaminhada a APAE-Maceió pela pediatra assistente com fascies sindrômica, comissura labial desviada, paralisia facial congênita, deglutição e sucção prejudicadas, pé torto congênito, já corrigido pela ortopedia. Genitora fez uso de misoprostol durante o primeiro trimestre (09 comprimidos). **Caso 2:** Paciente J.V.S., sexo masculino, 04 meses, quarto filho de casal jovem e não consanguíneo, com diminuição da mímica facial, comissura labial desviada e pé torto congênito. Genitora fez uso de misoprostol durante o primeiro trimestre (20 comprimidos). Ambos foram encaminhados pela Pediatria e atualmente fazem acompanhamento com equipe multiprofissional da APAE-Maceió (Terapia Ocupacional, Fisioterapia e Fonaudiologia). **DISCUSSÃO:** Nos últimos cinco anos o ambulatório de Genética da APAE-Maceió vem recebendo um número crescente de pacientes com SM. Dentre os defeitos congênitos causados por teratógenos químicos atendidos neste ambulatório, a SM decorrente do uso de Misoprostol se encontra atualmente em segundo lugar, perdendo apenas para Síndrome Alcoólica Fetal. **CONCLUSÃO:** Estes achados estão de acordo com a literatura, que aponta a popularização do uso deste fármaco como abortivo, em nosso meio, como responsável pelo aumento do número de casos da SM.

Palavras-chave: Seqüência de Möebius, Misoprostol, defeitos congênitos.

Email do autor: allan_maia_@hotmail.com

SINDROME DE CORNÉILA DE LANGE: RELATO DE DOIS CASOS

Ana Valesca Leite Barbosa - Antonia Elizângela Teixeira Custódio - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: Síndrome de Cornélia de Lange (SCL) ou síndrome de Brachmann-de-Lange é uma afecção congênita rara (incidência 1:10.000 - 1:40.000 nascimentos), herança variável, e predomina no sexo feminino. Caracteriza-se clinicamente por malformações multissistêmicas, mas principalmente pelo dismorfismo facial típico, em associação com retardo de crescimento pré e pós-natal, retardo mental e, em muitos casos, anomalias do membro superior. A expressão clínica é muito variável, o que pode dificultar o diagnóstico. Aproximadamente 50% dos pacientes apresentam uma mutação no gene NIPBL. **RELATO DO CASOS: Caso 1:** J.A.F., 4a9m, sexo feminino, filha única, pais não consanguíneos, a termo, 1900 g, PC=31cm, PT=30cm e comprimento 42 cm. Exame físico: ponte nasal alargada, base deprimida, fontanela anterior aberta, lábio superior fino, palato arqueado, dentes espaçados, pescoço curto, dedos finos e pequenos, clinodactilia no quinto quirodáctilo esquerdo, com única prega de flexão, membro inferior esquerdo maior que o direito, ausência de pequenos lábios e discreta sinofre. Evolui com retardo no desenvolvimento neuropsicomotor e do crescimento. Cariótipo: 46, XX. **Caso 2:** A.M.S.F., 6a2m, sexo masculino, pré-termo, P=2.275 g, comprimento 43 cm, PC=30 cm. Exame físico: microcefalia (< P 2), pilificação aumentada em dorso, MMII e MMSS, palato profundo, filtro longo, ângulos da boca para baixo, sinofre. Ponte nasal deprimida, micrognatia, pés e mãos pequenos, sindactilia do 3° e 4° pododáctilo. Evolui com déficit cognitivo, e do crescimento estatural. Cariótipo: 46, XY. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** A SCL é de expressão variável, porém os dois casos relatados, de sexo e idades diferentes apresentaram expressividade semelhante. Apesar dos recentes avanços na área molecular, o diagnóstico da SCL ainda é eminentemente clínico, em parte reforçada pelo padrão heterogêneo de herança.

Email do autor: valescabarbosa@gmail.com

SÍNDROME DE FREEMAN-SHELDON: RELATO DE CASO

Lorena Karen Holanda Vidal - Taíse da Nóbrega Veras - Raphael Vinícius Nascimento Pessoa - Alessandra Cavalcante de Souza - Paula Frassinetti V. de Medeiros.

INTRODUÇÃO: Síndrome de Freeman Sheldon (SFS) ou distrofia crânio-carpo-tarsal, é uma síndrome rara, com prevalência desconhecida e padrão de herança variável. Mutações no gene MYH3 (11p15.5) responsável por codificar cadeia pesada de miosina, foram identificadas na SFS. Clinicamente caracteriza-se por expressão facial típica em assobio, nariz hipoplásico, olhos introjetados com telecanto primário, hipertelorismo, filtro alongado, microstomia acompanhada de microglossia, fusão das comissuras labiais e malformações ósseas, principalmente contraturas articulares (artrogripes). **RELATO DO CASO:** A.D.E.S, sexo masculino, natural de Piancó-PB, referido ao HUAC-UFCG aos 11 meses de idade em 2008. Parto eutócico, hospitalar e a termo, gesta III/para III. Desde os seis meses apresentava rigidez articular e uma protrusão na região dorsal. Presença de hérnias inguinal e umbilical. Desenvolvimento cognitivo e motor normais. Refere consanguinidade entre avós. Exame físico evidenciou: face em assobio, contraturas no antebraço e pernas características da artrogripse, quirodáctilos longos em sobreposição contratural bilateral. Sulco plantar entre o halux e o segundo pododáctilo. Radiografia: cifo-escoliose tóraco-lombar congênita de convexidade para a esquerda. Cariótipo 46, XY. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** O paciente apresenta distúrbios típicos da SFS, face assobiadora e contraturas articulares, bem como outras alterações, como escoliose e atrofia encefálica. A história de consanguinidade familiar sugere transmissão autossômica recessiva. As contraturas musculares e anomalias músculo-esqueléticas podem ser atribuídas a uma possível mutação no gene MYH3 que causaria perda funcional da proteína miosina3 esquelética embrionária (cadeia pesada), reduzindo a contratilidade das células musculares e conseqüente comprometimento do desenvolvimento muscular. Desconhecem-se mecanismos de mutações no gene MYH3 que causariam outros sinais da síndrome. O diagnóstico clínico de SFS possibilitou orientação à família quanto ao risco de hipertermia maligna.

Email do autor: taisenobrega@gmail.com

SÍNDROME DE DOWN COM FENOCÓPIA DE SÍNDROME DE GOLDENHAR

Náide Maria Rêgo e Silva - Elyne Lacerda Santana Girão - Aníbal Brito Júnior - Guilherme José Lima Garcia - Erlane Marques Ribeiro

INTRODUÇÃO: A síndrome de Goldenhar é uma anomalia congênita rara, de etiologia ainda desconhecida e caracterizada por uma tríade clássica de alterações oculares, auriculares e vertebrais. Os principais defeitos encontrados nesse conjunto de malformações são devidos principalmente a erros de morfogênese do primeiro e segundo arcos branquiais. **RELATO DE CASO:** FIRB, sexo masculino, 3 dias de vida, nascido de parto cesárea por apresentação pélvica, admitido neste serviço apresentando múltiplas malformações facial, ocular, auricular e de membros. Ao exame: fácies sindrômica, fenda palpebral oblíqua, epicanto bilateral, presença de pterígeo em olhos, apêndices pré-auriculares em hemiface D e E, fissura lateral nº 5 de Paul Tessier, pé torto congênito bilateral, hipotonia generalizada. Realizou ultrassonografia transfontanelar e abdominal sem alterações. Ecocardiograma evidenciou comunicação interatrial pequena. Tomografia computadorizada das mastóides mostrou preenchimento da cavidade timpânica esquerda. Exame oftalmológico sem alterações. Solicitado cariótipo que foi compatível com trissomia do cromossomo 21. Realizada cirurgia plástica corretiva da fissura labial com bom resultado estético. Atualmente segue em acompanhamento multidisciplinar com fonoaudiologia, genética médica e pediatria. **DISCUSSÃO:** Os portadores da Síndrome de Goldenhar apresentam anomalias orais, músculo-esqueléticas, auriculares e oculares, além de alterações cardíacas, genitais, renais, pulmonares e do SNC. As anomalias costumam ser assimétricas e unilaterais em aproximadamente 70% dos casos, com extrema variabilidade de expressão dos indivíduos afetados. Dentre as alterações estruturais descritas na literatura o paciente em questão apresentava macrostomia, micrognatia, alterações oculares, apêndices pré-auriculares e aplasia de orelha externa. O cariótipo evidenciou trissomia do cromossomo 21. **CONCLUSÃO:** A associação da Síndrome de Goldenhar com a Síndrome de Down é um caso raro, não tendo sido encontrado nenhuma citação no Pubmed (acessível na internet pelo endereço eletrônico <http://www.netmed.com.br/pubmed/>), podendo esta ser a primeira descrição na literatura.

Palavras-chave: síndrome de down, síndrome de goldenhar, associação.

Email do autor: naiade_mrs@hotmail.com

SÍNDROME DE KARTAGENER

Marciana da Silva Constancio - Cicero Ricardo Machado de Matos - Maria Silvane de Fátima Viana Rangel - Florenir Glória da Silva Paes - Gabriel Cadidê de Melo

INTRODUÇÃO: A síndrome de Kartagener descrita pela primeira vez em 1933 é uma doença autossômica recessiva. Composta pela tríade: sinusite, bronquiectasia e situs inversus totalis. Esta desordem genética rara é estimada em 1/40.000 nascimentos. A ausência de braços de dineína, transposição de microtúbulos, presença de pares de microtúbulos supranumerários levam alterações da motilidade ciliar. O diagnóstico é inconfundível, pois engloba situações de fácil verificação clínica e radiológica. **METODOLOGIA:** Relatar um caso de Síndrome de Kartagener através de dados coletados retrospectivamente no Hospital Universitário Presidente Dutra, em São Luis- MA. **RELATO DE CASO:** Paciente masculino, pardo, 23 anos, solteiro, estudante. Referia que desde a infância apresenta tosse produtiva diária com escarro de coloração variável ao longo do tempo. Sinusite de repetição e rinite alérgica. Teve episódios de sibilância, hemoptise. Nega dispnéia e dor torácica. Realizou lobectomia direita em novembro de 2009 para correção de bronquiectasia. Irmã com Kartagener. Ao exame físico: murmúrio vesicular presente, sibilos discretos em face lateral e de ambos hemitórax; ritmo cardíaco regular em 2T, bulhas normais; bradicardia e bradisfigmia(49bpm). Os exames de imagem mostram: situs inversus totalis e bronquiectasias císticas em ambos hemitórax. Espirometria revelando padrão obstrutivo leve com pouca resposta a broncodilatador. O paciente foi tratado com antibiótico, corticóide inalatório, oxigênio e fisioterapia respiratória. Faz acompanhamento ambulatorial trimestral. **CONCLUSÃO:** A síndrome de Kartagener é uma forma grave de discinesia ciliar. A motilidade ciliar é responsável pela rotação das vísceras durante a embriogênese e sua disfunção é responsável pelo situs inversus. Deve-se atentar que a motilidade ciliar nem sempre possui essa síndrome associada. Considerando ser esta síndrome incomum na literatura, faz-se necessário aduzir dados novos àqueles que pesquisam o assunto para que estejam atentos no acompanhamento dos pacientes e no aparecimento eventual desta malformação.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Kartagener. Situs inversus. Genética.

Email do autor: ricardo__matos@hotmail.com

SÍNDROME DE PATAU – RELATO DE CASO EM UM RECÉM-NASCIDO

Marcus Vinícius Oliveira de Mello - Joyce Guimarães Ribeiro da Cunha - Carla Suelen Carneiro Soares - Náia de Maria Rêgo e Silva - Guilherme José Lima Garcia

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Patau é uma anomalia cromossômica causada pela trissomia do cromossomo 13. Foi descrita por Patau em 1960, tendo como tríade clássica: fenda palatina e/ou lábio leporino, hexadactilia e anormalidades oculares. **RELATO DE CASO:** MLBC, sexo feminino, admitida com 8 horas de vida, apresentando quadro de múltiplas malformações associado a desconforto respiratório. Ao exame: fâscies peculiar, olhos fundos, fissura labiopalatal, orelhas de implantação baixa, polidactilia pós-axial em mãos, pés em mata-borrão e onfalocele rota. Realizada cirurgia corretiva da onfalocele no mesmo dia da internação. Ecocardiograma mostrou CIA moderada. Ultrassonografia abdominal com presença de imagem sugestiva de nódulo em ovário esquerdo e rim direito com leve dilatação pielocaliciana associada a cisto medular cortical. **DISCUSSÃO:** O paciente em questão apresentava malformações características da síndrome de Patau. Colhido cariótipo que foi compatível com trissomia do cromossomo 13(47,XX, +13[10]. **CONCLUSÃO:** A importância da apresentação deste caso é devido à raridade da síndrome e à baixa casuística existente em nosso meio.

Palavras-chave: Síndrome; trissomia; cromossomos humanos 13-15.

Email do autor: guimailgarcia@gmail.com

VARIABILIDADE GENÉTICA EM PORTADORES DE TRANSTORNOS INVASIVOS DO DESENVOLVIMENTO: GENÉTICA DO AUTISMO

Allan de Jesus dos Reis Albuquerque, Cicera Michelly de Sousa Teles, Jander Cainã da Silva Santos, Morgana Maria de Souza Gadêlha de Carvalho, Jessé da Nóbrega Batista Azevêdo.

INTRODUÇÃO: Os transtornos invasivos do desenvolvimento (TID) são um grupo de doenças que se caracterizam por anomalias qualitativas nas interações sociais recíprocas, e em padrões de comunicação e apresentam um repertório, de interesses e atividades restrito, estereotipado e repetitivo. Dentre estes, as Síndromes de Asperger e Rett, esclerose tuberosa, síndrome do X frágil e Transtorno do Espectro Autismo, sendo que existem muitas dúvidas com relação aos limites que separam algumas doenças das outras. O autismo em especial, possui forte caráter genético. **OBJETIVO:** Sob esta problemática, o objetivo deste trabalho foi o de estabelecer uma revisão sobre as principais bases genéticas do autismo, bem como sua associação com outros transtornos invasivos do desenvolvimento. **METODOLOGIA:** Para tanto, foram estabelecidas como ferramentas de coleta de dados, o software SciFinder Scholar, Web of Science, PubMed e CAPES. Foram usadas combinações específicas de termos referentes à genética do autismo, e associados à TIDs. **RESULTADOS:** Vários genes de predisposição para distúrbios do espectro autista foram aqui listados. Até 29 síndromes cromossômicas ou genéticas, podem estar associadas ao autismo. As síndromes e condições genéticas mais associadas são Síndrome de Asperger, com pelo menos 55 genes 19p12 e 19q13.11. A esclerose tuberosa, com dois genes comumente citados, o TSC1 e TSC2 nos cromossomos 9 e 6. A Síndrome do X-Frágil possui etiologia associada a uma expansão de trinucleotídeos CGG no primeiro exon do gene FMR1 do cromossomo X. A Síndrome de Rett, esta é caracterizada por uma anomalia no gene MeCP2. No total, 85 genes associados e 25 candidatos ao autismo aqui foram listados. Porém, segundo bancos de dados genéticos, 226 genes estão associados ao autismo. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** Por meio desta revisão, pode-se compreender de modo mais evidente os Transtornos do Espectro Autista como uma condição de origem multigênica, podendo estar associada a muitas outras condições genéticas.

Email do autor: allanreisalbuquerque@yahoo.com.br

HEMOFILIA: A IMPORTÂNCIA DO CONHECIMENTO PARA O TRATAMENTO ADEQUADO

Ana Gabriella Lucena de Paiva - Nathália de Alencar Cunha Tavares

INTRODUÇÃO: A hemofilia é uma alteração genética e hereditária no sangue de caráter recessivo, que leva o paciente a uma predisposição a hemorragias incontroláveis, internas ou externas, nas mais diversas regiões do corpo. É caracterizada por um defeito na coagulação na qual um dos fatores da coagulação está ausente, ou o seu nível é mais baixo do que o normal. Isto dificulta a formação do coágulo sanguíneo. Esta patologia é decorrente da deficiência de fator VIII (hemofilia A) ou de fator IX (hemofilia B) devido a mutações nos genes que codificam os fatores VIII ou IX, respectivamente. **OBJETIVO:** Devido à importância do conhecimento para o tratamento adequado, esse trabalho propõe uma revisão da literatura para obtenção de maiores informações sobre o perfil da hemofilia na população brasileira. **METODOLOGIA:** A metodologia utilizada para realização do presente trabalho partiu de um levantamento bibliográfico realizado na biblioteca da FASER e artigos obtidos em bases de dado. **RESULTADOS:** A hemofilia A é mais frequente que a hemofilia B e acomete aproximadamente 1:10.000 nascimentos masculinos. A Hemofilia do tipo A é responsável por 75% a 80% dos casos, e a hemofilia B, por 20% a 25%. Na maioria dos casos, a hemofilia é transmitida ao filho pela mãe portadora, que é geralmente assintomática. Essa doença ocasiona muitos transtornos ao indivíduo como hemorragias espontâneas ou causadas por pequenos traumatismos da vida diária, freqüentes nas articulações, músculos e órgãos internos. É uma doença dolorosa, incapacitante e deformante, os hematomas, as epistaxes e os sangramentos gastrointestinais também são freqüentes. **CONCLUSÃO:** Devido à gravidade da doença se faz necessário estimular a disseminação de esclarecimentos à população interessada e sensibilizar um maior número de pessoas para a problemática dos portadores de doenças genéticas.

PALAVRAS-CHAVE: Alteração genética, hemofilia, tratamento.

Email: analpaiva@hotmail.com

BASES LEGAIS PARA REALIZAÇÃO DA TRIAGEM NEONATAL NO DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS GÊNICAS

Débora de Sousa Nascimento - Thuany Bento Herculano - Aline de Sousa Alencar - Livia Almeida Costa - Polyana Carla da Silva Costa Cabral

INTRODUÇÃO: a triagem neonatal, conhecida como teste do pezinho, é um método simples e efetivo para detecção de doenças gênicas, entre outras, as seguintes: fenilcetonúria, hipotireoidismo, hemoglobinopatias e fibrose cística. Desde a década de 60 se discute mundialmente sobre a importância da realização da triagem neonatal. No Brasil, uma série de eventos culminou com a criação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) que contribuiu para universalização do acesso ao exame no Sistema Único de Saúde (SUS). **OBJETIVOS:** discutir a trajetória histórica da realização da triagem neonatal no Brasil através do arcabouço legal sobre o tema. **METODOLOGIA:** estudo documental, no qual foram analisados as leis, portarias e manuais de normas técnicas e rotinas operacionais que subsidiam a realização da triagem neonatal. **RESULTADOS:** nacionalmente, a primeira iniciativa de tornar obrigatória a realização de exames para detecção precoce de doenças metabólicas foi contemplada pelo Estatuto da Criança e do Adolescente (Lei 8.069/90), que estabelece a realização do diagnóstico por triagem neonatal, a terapêutica e a orientação aos pais. Por meio da Portaria GM/MS n.º 22/1992, o SUS inseriu a triagem neonatal para fenilcetonúria e hipotireoidismo. Em 2001, foi criado pelo Ministério da Saúde o PNTN (Portaria GM/MS n.º 822) com o objetivo de universalizar a triagem neonatal para fenilcetonúria, hipotireoidismo, anemia falciforme e fibrose cística, além de garantir o acompanhamento e tratamento dos portadores dessas afecções. **CONCLUSÃO:** o diagnóstico precoce de doenças gênicas é fundamental para o sucesso da terapêutica, evitando o estabelecimento de danos irreversíveis à saúde. Para tanto, foram aprovados dispositivos legais e normas técnicas que contemplam a universalização ao acesso, diagnóstico e acompanhamento dos portadores das afecções diagnosticadas por triagem neonatal.

PALAVRAS-CHAVE: triagem neonatal; doenças gênicas.

Email do Autor: debbyjuni@hotmail.com

RETRATO DA TRIAGEM NEONATAL PARA O HIPOTIROIDISMO CONGÊNITO NA PARAÍBA

Claudia Nieves da Silva Sousa - Aline da Mota Rocha - Alana Abrantes Nogueira Pontes Simone Silva dos Santos Lopes - Rayane da Silva Souza.

INTRODUÇÃO: o Hipotireoidismo Congênito (HC) causado pela deficiência dos hormônios tireoidianos nos vários tecidos é considerado uma das maiores causas de retardo mental previsível e possui prevalência mundial de 1/3000-4000 nascidos vivos. **OBJETIVO:** determinar a prevalência de HC e traçar o panorama do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) no estado da Paraíba. **METODOLOGIA:** O levantamento de dados foi realizado em banco de dados do Sistema de Informação de Atenção Básica (SIAB-PB); no Setor de Triagem Neonatal do LACEM – PB, junto à Gerência Executiva de Ações Programadas e Estratégicas – GEAPE; por meio da análise dos prontuários de pacientes acompanhados no Hospital Universitário Alcides Carneiro em Campina Grande, Hospital Arlinda Marques em João Pessoa e de dados da APAE-CG. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** dentre 223 municípios do estado da Paraíba, 50 apresentaram casos de HC. Atualmente 86 casos de HC foram registrados na Secretária Estadual de Saúde. Os municípios com maior frequência de casos de HC foram Nova Palmeira, São Francisco e Santo André. A prevalência observada de HC em 2010 foi de 1:2.464 nascidos vivos e acometeu duas vezes mais o gênero feminino, corroborando achados da literatura. Apesar da diminuição do número de postos de coleta de 163 para 157, a cobertura do PNTN atingiu um resultado satisfatório de 84,93%. A cobertura do PNTN na Paraíba teve um aumento significativo de 32,2% em 2003 para 85% em 2010. Essa cobertura se estando concentrada no litoral e regiões metropolitanas. **CONCLUSÃO:** conclui-se que é necessário ampliar a oferta de serviços de triagem, especialmente no interior do Estado.

Palavras Chave: Hipotireoidismo Congênito, Hot Sport, Rastreamento neonatal.

Email: claudianieves@hotmail.com

FENILCETONÚRIA NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE: ANÁLISE DO SISTEMA DE TRIAGEM NEONATAL DA PARAÍBA.

Marcos Wagner Souza Porto - Pierre Vansant Oliveira Eugenio - Wanessa Chrystiane de Souza Porto - Thereza Cristhinna Araujo - Ana Carolina Barbosa Pordeus

INTRODUÇÃO: Fenilcetonúria (FNC) doença autossômica recessiva, com prevalência global estimada de 1:10.000 recém-nascidos. Determinada por mutações no gene localizado no cromossomo 12q22-q24, o qual codifica a enzima hepática fenilalanina-hidroxilase (FAH). Mais de 500 mutações foram identificadas. Os pacientes afetados são, em geral, heterozigóticos compostos, para duas mutações diferentes. A ausência ou deficiência da FAH impede a conversão hepática de fenilalanina (FAL) em tirosina, que se acumula nos tecidos. A principal característica da doença não tratada é retardo mental, que progride durante a fase de desenvolvimento do cérebro e que se estabilizaria com a maturação completa deste órgão. O Rastreamento neonatal é o modo mais eficaz de diagnosticar FNC. A coleta de sangue deve ser feita a partir de 48 horas até o quinto dia do nascimento após exposição à dieta proteica. Recém-nascidos com níveis elevados devem ser encaminhados para avaliação diagnóstica, conforme recomenda o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) do Ministério da Saúde.

RESULTADOS: A Paraíba dispõe de dois serviços públicos de referência em Triagem Neonatal credenciados no PNTN ambos aptos a realizar triagem, confirmação diagnóstica, acompanhamento e tratamento da FNC. Consoante indicadores do PNTN de 2007 a rede assistencial existente é composta de 156 postos de coleta, o suficiente para a cobertura 69,77% da população, colocando-se abaixo da média nordestina (71,80%) e sendo também inferior a média nacional (78,92%). Segundo os mesmos indicadores foram diagnosticados 108 novos casos de FNC, dos quais 48,14% na região nordeste, o que corresponde a 52 casos, neste ano não houve confirmação de casos na Paraíba. Quanto a demais atribuições é mostrados que no Brasil são acompanhados cerca de 1.485 casos de FNC, sendo 180 acompanhados na região nordeste, e apenas dois na Paraíba.

CONCLUSÃO: Devido ao excelente prognóstico para crianças tratadas precocemente e o alto risco de dano cerebral grave e irreversível para os portadores não tratados, é necessário a ampliação da cobertura populacional paraibana, para adequação, inicialmente, a média nacional e posteriormente atender as prerrogativas da portaria GM/MS n.º 822, que prevê a cobertura de 100% da população.

Palavras-chave: Fenilcetonúria, Triagem Neonatal, Paraíba, SUS.

Email: pierre.vansantufcg@gmail.com

ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO DA FREQUÊNCIA DE EPILEPSIA NOS MUNICÍPIOS DO ESTADO DA PARAÍBA

Vanessa Virginia Barbosa - Mathias Weller

INTRODUÇÃO: a epilepsia se caracteriza por uma condição crônica de ataques periódicos ou repetidos, consequentes a uma descarga espontânea e excessiva de neurônios corticais, e atinge pessoas de todas as ordens sociais. **OBJETIVO:** verificar a possível relação entre fatores demográficos e a prevalência de epilepsia no Estado da Paraíba. **METODOLOGIA:** consistiu na análise de dados obtidos do Sistema de Informação da Atenção Básica –SIAB com o software PASW STATISTICS, versão 17 (SPSS Inc., IBM Company).

RESULTADOS: Os cálculos foram realizados com as percentagens de epilepsia nos 216 municípios. A média de pessoas afetadas por epilepsia no estado da Paraíba foi de 0,37% (s=0,34). As análises indicaram uma correlação positiva entre a densidade populacional e a frequência de epilepsia (FE) dos municípios. A menor FE de 0,24% (s=0,34) na média foi encontrada em municípios acima de 50 mil hab/km², enquanto nos municípios a baixo de 10 mil hab/km² este valor subiu para 0,39% (s=0,06; p < 0,03). Semelhantemente, os municípios entre 10 a 45 mil hab/km² mostraram uma maior FE que os municípios com mais de 50 mil hab/km² (p < 0,05). A Paraíba é dividida em quatro macrorregiões de saúde (M1, M2, M3, M4). A M1 localiza-se no litoral, enquanto M4 abrange municípios localizados no interior, com menor densidade populacional. As frequências médias de epilepsia (FE) para as quatro macrorregiões foram para M1: 0,24% (s=0,27), M2: 0,41% (s=0,37), M3: 0,41% (s=0,32) e M4: 0,44% (s=0,36), respectivamente. **CONCLUSÃO:** os resultados indicam um aumento da FE em municípios menores com baixa densidade populacional situados principalmente no interior Paraibano.

Palavras-chave: Saúde Coletiva, Epidemiologia; Epilepsia; Densidade populacional.

Email: vanessa_bio18@hotmail.com

NANISMO PRIMORDIAL: RELATO DE CASO

Priscilla Leite Campelo - Natália Arrais Costa - Ana Carolina Barbosa Pordeus - Diogo Agripino de Medeiros - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros.

INTRODUÇÃO: A microcefalia osteodisplásica nanismo primordial tipo II (MOPD II) é uma afecção rara, de herança autossômica recessiva associada à região 21q22.3, com perda de função do gene pericentro centrosomal (PCNT). No MOPDII há uma diminuição da celularidade, restringindo crescimento pré e pós natal, provavelmente por causar defeitos de mitose e meiose, e deixar células susceptíveis à apoptose. Características clínicas: restrição de crescimento intrauterino e pós-natal, com atraso do DNPM, microcefalia, fâscies incomum, olhos e nariz proeminentes, orelhas displásicas, pele com pigmentação café-com-leite, anomalias dentárias e esqueléticas, problemas cardiorrespiratórios e imunodepressão. **RELATO DE CASO:** AVAM, feminino, pais consanguíneos, pré-termo, ao nascer: C=31cm, P=910g, PC=26cm, APGAR7/8, permaneceu na UTI por desconforto respiratório e recebeu alta pesando 1.175g. A mãe apresentou durante a gestação: DHEG, oligodrâmnio e episódios hemorrágicos. Aos três meses de vida tinha fontanela aberta, fâscies sindrômica, olhos angulados, nariz muito fino, ponte nasal alargada, orelha direita pontuda e displásica, clinodactilia do quinto dedo (D>E), pregas das mãos mal-formadas, sulco entre primeiro e segundo pododáctilo. Aos seis meses, sentava e aos nove meses balbuciava. A paciente possuía anomalias dentárias e atraso do DNPM. Aos dois anos, andava com apoio. Manteve-se sempre peso e comprimento < P5. Faleceu aos dois anos, em sua cidade de origem, de causa não definida. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** Apesar da falta de comprovação molecular, os aspectos dismórficos e a evolução pondo-estatural são compatíveis com MOPDII. O RCIU apresentado é característica da síndrome, porém a mãe apresentou intercorrências obstétricas que também contribuíram para restrição ponderal. A expectativa de vida para pacientes com nanismo primordial é de aproximadamente 30 anos. AVAM faleceu aos 2 anos de idade. A precária assistência médica em uma pequena cidade do interior da Paraíba, onde residia, em confronto com uma doença rara, que cursa com acentuado déficit ponderal e imunodeficiência foram fatores determinantes para curta sobrevivência da paciente.

Palavras-chave: Nanismo Primordial, Relato de Caso, Osteodisplásica

Email: cillacampelo@hotmail.com

DEFICIÊNCIAS ASSOCIADAS À ENDOGAMIA EM POPULAÇÕES PARAIBANAS

Josecleide Calixto Pereira - Anne Aluska da Silva Pequeno - Claudia Regina Cabral Galvão - Silvana Santos

INTRODUÇÃO: a população do Nordeste brasileiro é formada por subpopulações relativamente isoladas, nas quais os indivíduos mantiveram por muitas gerações a tradição de casamentos consanguíneos. Esses dois fatores conjugados (isolamento e consangüinidade) elevam o risco de nascimento de pessoas com doenças genéticas de herança autossômica recessiva, uma vez que o isolamento pode produzir, por efeito do fundador e de deriva, aumento da frequência de genes recessivos patológicos, enquanto a taxa elevada de consanguinidade possibilita o encontro de alelos mutantes, raros, até então presentes na população apenas em heterozigotos assintomáticos. **OBJETIVO:** apresentar os resultados preliminares de um estudo sobre a estimativa da frequência de deficiências associadas à endogamia em dez municípios do alto sertão da Paraíba. **METODOLOGIA:** estudo transversal prospectivo com uso de método do informante para estimativa da frequência. **RESULTADOS:** de uma população de 46.700 habitantes, 248 pessoas foram indicadas pelos agentes comunitários de saúde para avaliação clinicogenética por médicos especialistas. Destas 137/55,0% apresentavam deficiência motora; 39/15,7% deficiência intelectual; 22/8,9% deficiência auditiva e 25/10,1% síndromes genéticas. Dos indivíduos deficientes 40,7% eram filhos de casais consanguíneos e 50,80% das deficiências eram de etiologia genética. As doenças genéticas mais frequentes encontradas na população amostrada foram amiotrofia espinal progressiva (deleção exon 7 e 8 do gene SMN1) com 15 afetados e disferlinopatia com oito afetados. **CONCLUSÃO:** os resultados indicam que a tradição de casamentos consanguíneos está associada à manifestação de doenças genéticas raras. A existência desses *clusters* indicam a necessidade de planejamento de políticas públicas para oferta de serviços de reabilitação e tecnologia assistencial específica para essas comunidades familiares.

Email: josi_rukia@live.com

BAIXA ESTATURA EM PACIENTE COM SÍNDROME DE KLINEFELTER: RELATO DE CASO

Izabella Fires de Luna - Isabelly Sanally do Nascimento Monteiro - Nicole Viana Leal - Paula Frassinetti
Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: A síndrome de Klinefelter (SK) é a causa mais comum de hipogonadismo hipergonadotrófico no sexo masculino, determinado geneticamente pela adição de cromossomo X, caracterizada por hipogonadismo, ginecomastia, azoospermia, estatura elevada, anormalidades de maturação física e disfunção cognitiva. A maioria das manifestações tornam-se evidentes após a puberdade. O cariótipo típico do paciente com SK é 47,XXY, mas cerca de 20% dos casos são tipos variantes que são devidos à aneuploidias cromossômicas de maior grau (48, XXXY, 48, XXYY, 49, XXXXY), 46, XY/47, mosaicismo XXY ou cromossomos X estruturalmente anormais.

RELATO DE CASO: ELSS, 4 anos e 6 meses, masculino, foi encaminhado investigação de criptorquidia. Apresenta ainda queixa de baixa estatura e dificuldade de incremento no peso corporal. Paciente filho de mãe diabética, de baixa estatura e pai também baixo, nasceu de parto prematuro, apresentou síndrome do desconforto respiratório e icterícia neonatal, passando 1 mês em unidade de terapia intensiva. Ao exame físico, peso: 12,2kg, altura 95,5cm, face triangular, implantação baixa lateral dos cabelos na fronte, ponte nasal alargada, palato ovalado, cílios alongados, bolsa escrotal hipoplásica com criptorquidia bilateral. Cariótipo em mosaico: 46XY(2/3)/47XXY(1/3). Aos 5 anos e 3 meses peso: 14,5kg, altura: 99,4cm, ambos abaixo do P3. **CONCLUSÃO:** Embora um dos traços mais característicos da SK seja a alta estatura, algumas raras variações do cariótipo estão associadas com baixa estatura (49 XXXXY, isoXq). No paciente Klinefelter em mosaico a manifestação fenotípica depende do número de células afetadas. No paciente predominavam as células normais, o que pode ter contribuído para prevalecer o padrão genético parental para altura, que não era elevado, ou outras causas de baixa estatura não identificadas contribuíram para a baixa estatura no paciente com síndrome de Klinefelter em mosaico.

Email: izabella.fl@gmail.com

EFEITO FUNDADOR: CLUSTERS DE DOENÇAS NEUROMUSCULARES HEREDITÁRIAS NO ALTO SERTÃO PARAIBANO

Edno dos Santos Almeida - Anne Aluska da Silva Pequeno - André Luiz Santos Pessoa, Silvana Santos

INTRODUÇÃO: no sertão do Rio Grande do Norte, foram descritas duas doenças genéticas novas, a Síndrome Spoan (OMIM 609541) e a Síndrome Santos (OMIM 613005). A primeira afeta 70 pessoas de uma mesma família. A pesquisa dessas doenças envolveu abordagem prospectiva que difere do atendimento ambulatorial. Os estudos prospectivos são realizados em regiões nas quais não são oferecidos serviços especializados em genética médica. **OBJETIVO:** enumerar as doenças neuromusculares hereditárias que afetam as populações de oito municípios do alto sertão do estado da Paraíba com 20% a 41% de casamentos consanguíneos. **METODOLOGIA:** estudo transversal prospectivo. **RESULTADOS:** de uma população de 46.700 habitantes, 248 pessoas foram avaliadas por médicos especialistas. Destas 137/55,2% apresentavam deficiência motora e 72/29,0% delas foram diagnosticadas com alguma forma de doença neuromuscular hereditária. Nos municípios de Vierópolis e Sousa, foi identificada uma família com 15 afetados por Amiotrofia Muscular Espinal Progressiva, causada por uma mutação no gene SMN1. Nos municípios de Vierópolis, Santa Cruz, Jericó e Lagoa, foi identificado um *cluster* de mais de 31 pessoas afetadas por uma forma de ataxia espinocerebelar - síndrome de Machado-Joseph ou SCA3. Em Lagoa, oito pessoas apresentam disferlinopatia, uma forma de distrofia muscular tipo cinturas. **CONCLUSÃO:** os estudos prospectivos se mostram efetivos para localização de famílias nas quais há repetição de indivíduos acometidos por uma mesma doença genética. O relativo isolamento geográfico, pouca mobilidade populacional e baixa densidade populacional contribuem para manutenção de endocruzamentos nas famílias e isto eleva os riscos de nascimento de indivíduos acometidos por diferentes doenças genéticas.

Email: ednodossantos@gmail.com

XAROPE DE BORDO: DO TRATAMENTO À CURA

Glauccio Britto de Sousa Dias - George Godeiro de Araújo Teixeira - Mayara Rayssa Dantas Borges - Mirella Patrícia Cruz de Freitas - Gervina Brady Moreira Holanda.

INTRODUÇÃO: A Leucinose - Maple Syrup Urine Disease (MSUD) - é um erro inato do metabolismo de etiologia recessiva que afeta a homeostase dos aminoácidos de cadeia ramificada (AACR), ocasionando acúmulo sérico de valina, leucina e isoleucina, que reduz o fornecimento energético, síntese protéica, de neurotransmissores e danos neurológicos. A abordagem trata de um caso clínico clássico de xarope de bordo em segunda gemelar associado a outras aminoacidopatias em ambas as irmãs. E tem como objetivo explorar caso clínico de MSUD, seu aspecto genético-clínico, aminoacidopatias associadas, sintomatologia atípica (odor característico ausente na urina e cerúmen), conduta terapêutica e novas abordagens terapêuticas oferecidas. **RELATO DE CASO:** Ml.V.L.B e Mr.V.L.B são gêmeas dizigóticas. A segunda gemelar foi internada na UTI neonatal do HOSPED com três dias de vida em fevereiro de 2010 apresentando hipoglicemia, convulsões de difícil controle, sepse de origem desconhecida, hipotonia global, oftalmoplegia bilateral, movimentos espontâneos reduzidos. A ressonância magnética de encéfalo mostrou alterações sugestivas de leucinose e o aminoacidograma apresentou-se alterado, possibilitando, assim, o fechamento do diagnóstico de MSUD. Mr.V.L.B. seguiu uma dieta restrita com acompanhamento dos níveis séricos de aminoácidos, apresentando surpreendente melhora. Ml.V.L.B. obteve triagem para leucinose negativa e desenvolvimento normal. **DISCUSSÃO:** Mr.V.L.B seguiu dieta hipoprotéica e hipercalórica a base de NAN 1, Oligossac, Glutamina, TMC e fórmula metabólica específica MSUD para manutenção dos níveis de AACRs. Essa conduta possibilitou o controle das crises metabólicas e desenvolvimento infantil semelhante à Ml.V.L.B. O transplante hepático com manejo metabólico permitiria à paciente fim das crises metabólicas, liberação das restrições dietéticas e estabilidade do funcionamento cognitivo e adaptativo. **CONCLUSÃO:** O diagnóstico precoce da doença, acompanhamento dos níveis séricos dos AACR e seu controle mediante dieta são imprescindíveis para bom prognóstico. Além disso, a nova opção terapêutica vem sendo decisiva para a cura da síndrome.

PALAVRAS-CHAVES: Erro Inato do Metabolismo, Aminoacidopatias, MSUD, Dieta, Transplante Hepático.
Email do autor: glauciobrito3@hotmail.com

VARIANTES GÊNICAS RELACIONADAS À DENSIDADE MINERAL ÓSSEA EM ADULTOS JOVENS

Priscila Lima Jacob - Adriana Bezerra Nunes

INTRODUÇÃO: Estudos familiares, incluindo análise de diferenças entre gêmeos, têm evidenciado a importância dos fatores genéticos na regulação da densidade mineral óssea. A vitamina D3 regula a homeostase do cálcio e o metabolismo ósseo. Suas funções biológicas exigem a participação do receptor da vitamina D (VDR). O gene responsável pela sua síntese localiza-se no cromossomo 12 e variações polimórficas foram correlacionadas com a densidade mineral óssea (DMO). Polimorfismos estudados até o momento são mutações e/ou deleções ocorridas nos íntrons que podem ser detectados com enzimas de restrição. **OBJETIVO:** O objetivo deste trabalho foi investigar uma possível associação do polimorfismo *Fok I* no gene VDR com a DMO em adultos jovens ($n=59$). **METODOLOGIA:** Foi realizado a extração do DNA e amplificação dos fragmentos por PCR, usando "primers" para o exon 2 do gene VDR. O produto de PCR foi digerido com a enzima *Fok I* para identificação possíveis polimorfismos. A enzima de restrição *Fok I* foi usada para identificar os sítios de restrição no gene, possibilitando a identificação dos indivíduos portadores de polimorfismos, uma vez que ela cliva a sequência de DNA particular do sítio de restrição da enzima. Calcularam-se as frequências fenotípicas, alélicas e genotípicas de Hardy-Weimberg. A DMO foi avaliada por densitometria óssea de coluna lombar e colo femoral. **RESULTADO:** Na amostra 68% pertencem ao sexo feminino e 32% ao sexo masculino, a idade média dos homens é de 23 anos e a das mulheres de 22 anos, altura média para os homens $1,65 \pm 0,07$ m e $1,69 \pm 0,07$ m para as mulheres e a média de peso foi de $62,47 \pm 9,75$ Kg para o sexo masculino e de $59,02 \pm 9,46$ Kg para o feminino. Na frequência a fenotípica, 32 são indivíduos normais, 25 osteopênicos e 2 com osteoporose. Na frequência genotípica 45,8% possuem genótipo FF, 44,1% genótipo Ff e 10,1% o genótipo ff. **CONCLUSÃO:** Neste trabalho não evidenciamos uma correlação direta entre o polimorfismo *Fok I* no gene VDR e a DMO. Entretanto, não foram detectados indivíduos com os genótipos "ff" normais e "FF" com osteoporose indicando que o genótipo "ff" está relacionado com a fragilidade óssea. As frequências genotípicas estão em equilíbrio de Hardy-Weimberg.

Palavras-chave: DMO, gene VDR, polimorfismo *Fok I*.

Email do autor: priscila_jacob1@hotmail.com

DIAGNÓSTICO MOLECULAR DA DOENÇA DE CHAGAS

Isabela de Lima Martins - Sócrates Golzio dos Santos - Lidiane de Lima Martins - Sly de Moraes Castro

INTRODUÇÃO: A doença de Chagas é uma das conseqüências da infecção humana produzida pelo protozoário flagelado *Trypanosoma cruzi*. No Brasil, atualmente predominam os casos crônicos decorrentes de infecção por via vetorial, com aproximadamente três milhões de indivíduos infectados. A reação em cadeia da polimerase (PCR), técnica que amplifica um segmento específico de DNA do parasito, vem sendo utilizada por laboratórios na detecção de *T. cruzi* no sangue de pacientes com sorologia duvidosa para doença de Chagas. **OBJETIVO:** Este estudo teve o objetivo de avaliar o seu potencial no diagnóstico da infecção humana. **METODOLOGIA:** Foi realizada uma revisão sistemática dos artigos publicados na literatura científica, entre 2010 e 2011. **RESULTADOS:** Os primeiros relatos do uso da PCR no diagnóstico da infecção chagásica crônica mostraram uma sensibilidade variando de 90 a 100% em relação aos testes sorológicos. O genoma mitocondrial do *T. cruzi* constituído pelo DNA do cinetoplasto ou kDNA é organizado em uma estrutura em rede, onde milhares de pequenas moléculas circulares, os minicírculos, encontram-se concatenadas representando 95% do conteúdo de kDNA da célula. Essas moléculas apresentam características que as tornam alvos ideais de detecção pela PCR, levando em consideração que estão presentes em um elevado número de cópias (cerca de 10.000) por rede, além de cada minicírculo conter quatro regiões de seqüências de DNA altamente conservadas presentes em todas as cepas e isolados representativos das diferentes linhagens do *T. cruzi*. A estratégia da PCR usando como alvo de amplificação o kDNA emprega oligonucleotídeos (iniciadores) desenhados para as seqüências conservadas dos minicírculos, amplificando um fragmento específico de 120 pb ("região conservada" do minicírculo) ou de 330 pb ("região variável" do minicírculo). **CONCLUSÃO:** A abordagem tem se mostrado altamente específica, pois permite detectar com sucesso as distintas cepas de *T. cruzi*, mas não de outros protozoários kinetoplastídeos. Além disso, a presença de excesso de DNA humano não interfere no processo de amplificação seletiva do DNA do parasito.

Palavras – chave: doença de Chagas, diagnóstico, PCR
Email: isabelalimam@hotmail.com

EFEITOS TERATOGÊNICOS DO CRACK: UM PROBLEMA DE SAÚDE PÚBLICA

Larissa Luise Ferreira Florêncio - Thuany Bento Herculano - Aline de Sousa Alencar - Najara Heyllis Cruz Lôbo - Polyana Carla da Silva Costa Cabral.

INTRODUÇÃO: o consumo de crack, forma alcalinizada e impura de cocaína, tem se tornado um grave problema de saúde pública mundial. Esse incremento no consumo, evidenciado nas duas últimas décadas, se deve às características peculiares da droga, como o baixo custo, facilidade de acesso e lipossolubilidade que leva à rapidez de absorção nas vias aéreas. Quando consumido na gravidez, o crack é um potencial teratogênico, aqui entendido como agente capaz de alterar o desenvolvimento fisiomorfológico do feto. **OBJETIVO:** investigar os principais efeitos teratogênicos do crack e as discussões científicas historicamente construídas sobre o tema. Metodologia: **METODOLOGIA:** revisão sistemática da literatura nacional e internacional, na qual foram analisados documentos de relevância científica indexados nas seguintes bases de dados: EMBASE; IBECIS; SCIELO. **RESULTADOS:** o interesse em estudar os efeitos teratogênicos do crack se intensificou em meados dos anos 80, quando nasceram os primeiros bebês de mães usuárias da droga. Naquela época surgiu a expressão "crack-baby", pois acreditava-se que essas crianças teriam danos intelectuais e emocionais irreversíveis. As principais alterações descritas são: retardo no crescimento intrauterino, baixo peso ao nascer, alterações neurológicas, malformações genitourinárias, esqueléticas e respiratórias. Pode haver um quadro transitório de irritabilidade do SNC que se manifesta com tremores, irritação e hiperreflexia de instauração precoce e intensidade variável. Todas essas alterações estariam associadas ao efeito vasoconstrictor do crack, levando a hipóxia fetal. **CONCLUSÃO:** apesar de não se admitir mais o estigma dos "crack-babies", estudos comprovam alterações cognitivas em crianças e resposta aumentada ao uso de drogas em adolescentes expostos na vida intrauterina. Entretanto, os problemas vão além, já que a "epidemia do crack" representa um desafio para o setor saúde e para a sociedade, que precisa desenvolver estratégias urgentes de enfrentamento desse mal hodierno.

Palavras-chave: cocaína crack; efeitos teratogênicos.

Email: lari_florencio@hotmail.com

SÍNDROME DE EHLERS- DANLOS: RELATO DE CASO

Carolina Medeiros Brandão Florêncio - Fernanda Priscila Soares da Costa - Jennifer de Melo Rocha - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) é um distúrbio hereditário do tecido conjuntivo que se caracteriza principalmente por hiperextensibilidade da pele, fragilidade tecidual, hipotonia, com atraso do desenvolvimento motor, hiper mobilidade articular. Existem seis tipos principais, classificados com base na bioquímica, genética e características clínicas.

A heterogeneidade dos mecanismos genéticos envolvidos com o espectro clínico desta síndrome requer a identificação dos sinais clínicos para viabilização do diagnóstico genético. Mutações nos genes COL5A1 e COL5A2, que codificam as cadeias alfa-1 e alfa-2 do colágeno tipo V, respectivamente, são identificadas em aproximadamente 50% dos pacientes. **RELATO DE CASO:** J.C.V.S., filho único, 5 anos, pais não consanguíneos, sem intercorrências ao nascimento, apresentou atraso motor e hipotonia muscular. Exame físico: hiperelasticidade da pele, fragilidade tecidual, hiper mobilidade articular, cicatrizes, equimoses e hematomas múltiplos., nódulos subcutâneos, endurecidos com limites nítidos, com tamanho aproximado de um grão de arroz, imóveis, disseminados por todo o corpo. Ecocardiograma: CIA, Ostium Secundo. Rx coluna: escoliose leve tóraco-lombar. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO.** Na avaliação genético-clínica foi identificada a presença de características típicas da SED tipo clássico I ou II: hiperextensibilidade da pele, cicatrizes atróficas e hiper mobilidade articular, além de pseudotumores subcutâneos. Nesses tipos, I ou II a herança é autossômica dominante e o diagnóstico molecular deve ser nos genes COL5A1 e COL5A2. Como os pais do paciente são normais, o paciente deve ter uma mutação *de novo* e terá uma possibilidade de 50% de transmiti-la a sua prole.

Email: carol_mbf@hotmail.com

GENÉTICA E ENFERMAGEM: CAMINHOS POSSÍVEIS?

Rilva Maria da Silva - Larycyra Mahayana Oliveira Pessoa - Felipe Xavier Lopes da Costa – Jamille Maria Moreira da Silva - Thaís Vidal de Negreiros Arruda

INTRODUÇÃO: enfermidades genéticas e congênitas tem se tornado acentuadas na saúde da população. Dessa forma, torna-se necessária maior cobertura de atendimento às doenças genéticas, visto uma vez estabelecidas, torna-se-ão crônicas. Para isso, a mudança no panorama dos serviços de saúde deve se iniciar pela capacitação e sensibilização dos profissionais que irão se envolver no atendimento de portadores dessa afecções. No entanto, sabe-se que é a pequena a quantidade de enfermeiros no Brasil que recebem informação e treinamento para lidar com pacientes portadores de doenças genéticas. Dessa forma, encurtar a distância existente entre enfermagem e genética representa um desafio iminente para as instituições formadoras desses profissionais. **OBJETIVO:** identificar entre estudantes de enfermagem a importância dos conhecimentos oriundos da genética na formação e conseqüentemente na assistência prestada à população. **METODOLOGIA:** pesquisa qualitativa de abordagem descritiva por meio de um questionário com perguntas semiestruturadas. O instrumento continha dois questionamentos: 1) a Genética contribui na sua formação como enfermeiro? de qual forma? 2) você pretende especializar sua formação na área de conhecimento da genética? por quê? **RESULTADOS/DISCUSSÃO:** o questionário foi aplicado a dez discentes da Universidade Estadual da Paraíba (UEPB). Os discentes acreditam na contribuição da genética para a formação. Seis citaram a prevenção de doenças através do aconselhamento genético e a evidência de tal contribuição. No entanto, nenhum dos discentes confirmou o desejo de seguir sua formação na área da genética por tratar-se de um campo sem muitas possibilidades. **CONCLUSÃO:** embora a Genética assuma papel primordial no processo saúde versus doença, ainda há um desencontro no que tange à enfermagem, principalmente, pela pouca importância que lhe é dada na graduação.

Palavras-Chave: cuidados de enfermagem; estudantes de enfermagem; genética.

Email: silva-rg1@hotmail.com

RELATO DE CASO DE UM PACIENTE COM TRISSOMIA PARCIAL DO CROMOSSOMO 9.

Maria Carolina Freitas Cavalcanti Rêgo - Júlia Regina Chaves Santos
Paulo Antônio Farias Lucena - Sarah Dulce Carneiro Brito - Antonio Washington Novaes Albuquerque

INTRODUÇÃO: A trissomia parcial do cromossomo 9q é uma cromossomopatia rara, até 2008 apenas 5 casos foram relatados. Ela é classificada como uma aneuploidia e se destaca por ser a única anomalia cromossômica com fenótipo característico. Esta síndrome é bastante relacionada ao déficit no crescimento, anomalias cardíacas, cerebrais, esqueléticas e faciais; e à sobrevida limitada. Ela é resultado de uma terceira cópia do cromossomo 9 que teve um pedaço translocado para outro cromossomo. **METODOLOGIA:** Realizou-se a descrição dos achados clínicos e citogenéticos de uma paciente com trissomia parcial por translocação, juntamente com uma revisão de literatura. **RESULTADOS:** Paciente do sexo masculino cuja mãe possui uma translocação equilibrada, em que a parte inferior do cromossomo 9 translocou-se para o cromossomo 5. Nascido em 12/04/1995, atualmente peso de 25Kg, altura de 130cm, perímetro cefálico 46 cm, e pé medindo 13,5 cm. Apresenta baixa estatura, provocada pela deficiência do hormônio do crescimento; atrofia do órgão genital; clinodactilia; micrognatía, retardo psicomotor, orelhas proeminentes; e palato duro estreito e alto. Mostra retardo na linguagem verbal, porém comunica-se através de linguagem não verbal (sorrisos, murmúrio, etc). Apresenta miopia, astigmatismo, e tem o sentido da audição apurado. O cariótipo revelou 46 XY t(9q+; 5q-). O paciente faz fisioterapia, hidroterapia, fonoaudiologia e terapia ocupacional desde os dois meses de idade. **CONCLUSÃO:** O paciente apresenta uma sobrevida prolongada, não apresenta anomalia cardíaca. Mais relatos são importantes para delinear o quadro clínico, o prognóstico e a sobrevida de pacientes com trissomia parcial do cromossomo 9.

Palavras-Chave: Trissomia parcial do cromossomo 9, retardo psicomotor, clinodactilia, palato duro estreito e alto.

Email: carol_fcr@hotmail.com

SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER ASSOCIADA À PUBERDADE PRECOCE: RELATO DE CASO

Carla Caroline Medeiros dos Santos - Guilherme Sabóia Silveira - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber (SKTW) é uma doença genética rara, sem predominância de sexo ou raça, caracterizada por: manchas vinho-do-porto, veias varicosas e hipertrofia dos ossos e tecidos moles, envolvendo, geralmente, uma extremidade apenas. Há indícios de herança familiar, apesar da esporadicidade. A Puberdade Precoce (PP) feminina caracteriza-se, principalmente, pela presença de telarca e pubarca antes dos 8 anos. **RELATO DE CASO:** T.S.P., ?, 9 anos e 4 meses, natural e procedente de Serra Redonda, PB. Em 15/01/2009, levada pela mãe ao HUAC para tratamento de PP iniciado há dois anos, com uso regular de Acetato de Leuprorrelina. Nasceu com 3220g e 47cm., desenvolvimento psicomotor normal. Telarca aos 7 anos e a seguir pubarca. Exame físico: 37kg e 130cm de altura, Caracteres secundários: M3; P5 (Tanner), manchas vasculares do tipo vinho-do-porto disseminadas pelos membros e tronco, e perna esquerda maior que a direita. Pais não consanguíneos e sem sinais de SKTW, mãe teve menarca aos 13 anos, irmã normal (menarca aos 11 anos). Prima da mãe teve PP, mas sem sinais de SKTW. Exames: TC: sela túrcica normal. IO=11 anos, IC=9,7 USG: útero e ovários púberes. Teste GNRH não realizado. Diagnóstico de SKTW no curso de tratamento de PP. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** As manchas vinho-do-porto na paciente e a hipertrofia de um dos membros inferiores são condizentes com SKTW. Na literatura, não há relatos da associação de SKTW e PP. Na maioria das meninas com puberdade precoce não se consegue definir a causa. Estudos da etiologia da SKTW mostram alterações na expressão do gene para VG5Q (fator angiogênico). Mutações no fator angiogênico interferiu na vascularização hipotalâmica-hipofisária e causou a PP?

Email: carla_medsantos@hotmail.com

SÍNDROME DE WOLF-HIRCHHORN – RELATO DE CASO

Mylena Pessoa Capistrano - Camila Raposo Fonseca - Dalyane Araújo - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: A Síndrome Wolf-hirchhorn (SWH), caracterizada pela deleção 4p16.3 (1.9-30Mb), apresenta clínica variada, dependendo do(s) gene(s) envolvido(s). O paciente cursa comumente com fácies típicas (hipertelorismo, micrognatia, anormalidades craniofacial, nariz grande e largo), severo déficit no desenvolvimento (desde período embrionário), alterações neuromusculares (convulsões em 70%, hipotonia), oculares, cardíacas (50%) e do desenvolvimento e função do Sistema Nervoso Central-SNC (80%). Normalmente, o paciente começa a falar entre 1,5- 4 anos e anda entre 3-5 anos. A síndrome apresenta alta mortalidade e não há tratamento específico. **RELATO DE CASO:** WVFP, sexo feminino, 10 anos, com queixa principal de déficit cognitivo. Gestação com oligodrâmnio, nascida a termo., com P e C adequados Apresentou três convulsões afebris aos 8 meses, andou aos dois anos e falou aos 4. Aos 9a, apresentava déficit estatural, mas com peso e perímetro cefálico normais. Exame físico: face sindrômica típica da SWH, cubitus valgus e afastamento do hálux. RNM Cerebral:isquemia parietal esquerda. Rx coluna:espinha bífida lombar. Divertículo na bexiga. Ausência de cardiopatia congênita, malformação do SNC, alterações oftalmológicas, genitais e retardo no crescimento intra-uterino. Cariótipo Normal. Pesquisa de microdeleções(MLPA) :deleção 4p16.3 de 800kb. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** WVFP apresenta fácies típica, déficits estatural e cognitivo (atribuídos a provável deleção dos genes FGFR3, CTBP1, WHSC1 e FGFR1), crises convulsivas (gene LETM1 ?) e isquemia cerebral, por provável anomalia vascular congênita, comum na SWH, além de divertículo na bexiga e espinha bífidas, achados incomuns na SWH. WVFP apresenta uma deleção pequena (800kb), envolvendo uma quantidade menor de genes o que pode ter determinado um menor espectro de manifestações clínicas da síndrome.

Palavras-Chaves: Síndrome Wolf-Hirchhorn, deleção 4p16.3, genes, repercussões clínicas

Email: mylena_pessoa@hotmail.com

MANIFESTAÇÕES BUCAIS EM PACIENTES COM MUCOPOLISSACARIDOSE

Fátima Roneiva Alves Fonseca - Germana Queiroz Tavares Borges Mesquita - Denise Nóbrega Diniz - Ana Carolina Barbosa Pordeus - Paula Frassinetti Vasconcelos Medeiros

INTRODUÇÃO: As mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de erros inatos do metabolismo causado pela deficiência de enzimas necessárias para degradação de glicosaminoglicanos (GAGs); com o acúmulo anormal desses GAGs dentro do lisossomos, levando a manifestações clínicas nos diversos órgãos e sistemas. Dentre essas manifestações citam-se as alterações ortodônticas, como maloclusões, dificuldades na mastigação, deglutição, respiração e fala em desarmonia com o crescimento e desenvolvimento craniofacial. **OBJETIVO:** avaliar a frequência de manifestações bucais em pacientes com MPS. **MATERIAL E MÉTODOS:** Critérios de inclusão: confirmação bioquímica da doença (níveis reduzidos da atividade enzimática, aumento de GAGs urinários e atividade normal de outra sulfatase, independente de estar ou não sob tratamento de reposição enzimática(TRE). Critérios de exclusão: tratamento ortodôntico prévio e a não aceitação em participar deste estudo. Foram avaliados 8 pacientes com MPS (MPS I= 1, MPS IV= 3, MPS VI= 4) com idades compreendidas entre 3 e 15 anos, de ambos os gêneros. Todos os pacientes recebem atendimento no Serviço de Genética do Hospital Universitário Alcides Carneiro (HUAC) A avaliação consistiu em exames clínicos intrabucais, realizados por um mesmo examinador, através de ficha própria. **RESULTADOS/CONCLUSÃO:** 60% dos pacientes com MPS apresentaram maloclusão de classe I de Angle com biprotrusão, 25% apresentaram maloclusão de classe II de Angle, 12,5% maloclusão de classe III de Angle. 37,5% mordida aberta anterior, 12,5% mordida cruzada anterior, 50% mordida cruzada posterior, sendo 25% para o tipo bilateral e 25% para unilateral. A maloclusão de classe I de Angle com biprotrusão foi a mais prevalente, por outro lado a maloclusão de classe III e a mordida cruzada anterior foram de baixa prevalência entre os pacientes com MPS. A frequência observada de manifestações bucais em pacientes com MPS torna o odontólogo um especialista importante na assistência multidisciplinar a esses pacientes.

Palavras chave: mucopolissacaridose, crescimento craniofacial, ortodontia.

Email do autor: fatima_roneiva@hotmail.com

ALTERAÇÕES OTORRINOLARINGOLÓGICAS EM PACIENTES COM MPS IV E MPS VI

Expedito Nóbrega de Medeiros - Márcio Rogério Onofre Duarte - Andreza Rodrigues dos Santos - Ana Carolina Barbosa Pordeus - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros.

INTRODUÇÃO: Mucopolissacaridoses tipo VI (MPS VI) e IV-A (MPS IV-A) são doenças autossômicas recessivas causadas pela atividade deficiente da enzima arilsulfatase B e galactose 6-sulfatase, respectivamente. As enzimas estão envolvidas na degradação dos glicosaminoglicanos (GAGs), que se acumulam nos diversos órgãos e tecidos. As lesões otorrinolaringológicas encontram-se em três grupos: problemas otológicos, hipertrofia adenoamigdaliana e obstrução de vias aéreas. **OBJETIVO:** descrever as alterações otorrinolaringológicas em sete pacientes com MPS VI e quatro com MPS IV. **METODOLOGIA:** sete pacientes (3-16 anos) com MPS VI e quatro pacientes (4-24 anos) com MPS IV-A. Os pacientes foram submetidos a audiometria tonal e vocal, impedanciometria, pesquisa do reflexo do músculo estápéio e nasofibrolaringoscopia flexível. Todos os exames foram avaliados pelos mesmos especialistas. **RESULTADOS:** Na MPS VI a audiometria tonal demonstrou hipoacusia condutiva leve/moderada em 4/7 dos pacientes, na MPS IVA perda neurosensorial em 2/4 e mista em 1/4. Timpanometria: curvas do tipo B (4/7), C (2/7), A (1/7) nos pacientes tipo VI e tipo C (2/4) e A (3/4), nos pacientes tipo IV-A. Reflexo acústico ausente em 6/7 dos pacientes MPS VI e 4/4 dos pacientes MPS IVA. Hipertrofia adenoamigdaliana presente em todos os pacientes. **DISCUSSÃO:** A perda auditiva por condução pode ser atribuída à otite média com efusão comum na MPS (deposição de GAGs pós-nasal, tuba de Eustáquio e orelha média), no estudo, predominou o tipo VI, um paciente IVA (perda mista). A disacusia neurosensorial deve-se ao acúmulo de GAGs na região coclear, é freqüente nesses dois tipos, no estudo apenas o tipo IVA apresentou. Na literatura, a hipertrofia adenoamigdaliana é prevalente e a amostra mostrou equivalência. **CONCLUSÕES:** A ocorrência de alterações auditivas foi frequente em ambos os tipos. Esses pacientes devem ser avaliados o mais precocemente possível, para evitar prejuízos ao desenvolvimento da comunicação oral e aprendizado.

Palavras-chave: Mucopolissacaridose VI. Mucopolissacaridose IV. Problemas otológicos. Hipertrofia adenoamigdaliana. Obstrução de vias aéreas.

ARTERITE DE TAKAYASU: POSSIVEL CAUSA DE VASCULITE CUTÂNEA E SEUS ASPECTOS GENÉTICOS

Maria do Carmo Lacerda Barbosa - Raphael Lacerda Barbosa - Cícero Ricardo Machado de Matos - Felipe Lacerda Barbosa - Eline Pinheiro Webá

INTRODUÇÃO: A Arterite de Takayasu (AT) é uma doença inflamatória crônica de natureza auto-imune, acometendo primariamente grandes vasos como a aorta e seus ramos. As causas da patologia não estão bem elucidadas, entretanto fatores de predisposição genética têm sido cada vez mais apontados como importantes na sua etiopatogenia. As conseqüências da inflamação vão desde estenose e oclusão das artérias envolvidas a diminuição da amplitude ou ausência de pulso, insuficiências aórtica e cardíaca, isquemia cerebral e cegueira. Sua exata prevalência é desconhecida. Acomete principalmente mulheres jovens. A incidência familiar é incomum, indicando uma tendência multifatorial para o seu desenvolvimento. **OBJETIVO:** relatar um caso clínico de AT, cuja primeira manifestação foi uma vasculite cutânea crônica e discutir a relação do sistema HLA de histocompatibilidade na manifestação da patologia. **MATERIAL E MÉTODO:** C.C.L., 23 anos, feminino, parda, natural de São Luís-MA, apresentou inicialmente lesão cutânea em membros inferiores, caracterizada por placas eritematosas e hipercrômicas de caráter recidivante, com áreas de hipocromia. O histopatológico diagnosticou dermatite crônica inespecífica com liquenificação. Encaminhada à reumatologia foi evidenciado sopro carotídeo bilateralmente e pulsos braquiais de amplitude diminuída. Evoluiu com queixas de cefaléia, tonturas, palpitações e síncope. Apresentou VHS de 83 mm/h e a angiografia mostrou a artéria carótida comum esquerda ocluída no terço proximal e a carótida comum direita lesionada nos terços médio e proximal. **CONCLUSÃO:** A AT é uma doença auto-imune rara, de difícil diagnóstico. Compreender melhor suas causas é imprescindível no desenvolvimento de tratamentos mais específicos. Desta forma, a tipificação do sistema HLA de indivíduos com AT, investigando os subtipos prevalentes, levaria a um melhor conhecimento sobre a patologia. Sendo esta mais comum em países asiáticos, a análise dos casos nacionais seria uma fonte para novas pesquisas neste ramo. **Palavras-chave:** vasculite cutânea. Takayassu.

Email: raphael_lacerda.b@hotmail.com

AVALIAÇÃO DO CONHECIMENTO MÉDICO SOBRE A SÍNDROME DE DOWN NO ESTADO DO RIO GRANDE DO NORTE.

Renan Flávio de França Nunes, Marcos Antonio de Souza, Társila da Costa Viana, Antonia Oliveira Bezerra, Heitor Augusto Viana Brito, José Hélio de Araújo Filho

Introdução: A síndrome de Down (SD), causada pela trissomia do 21, é uma cromossomopatia recorrente na proporção de 1/600 nativos, sendo a mais comum das síndromes malformativas em humanos. **Objetivo:** Investigar os conhecimentos de uma amostragem dos médicos do Rio Grande do Norte acerca de características da SD, como: caracteres físicos dos portadores, posturas clínicas recomendadas e aspectos genéticos dessa aneuploidia. **Metodologia:** Os dados foram construídos analisando 75 questionários respondidos por médicos potiguares. Dividiu-se o montante em dois grupos, baseando-se na relevância das especialidades quanto às necessidades básicas dos portadores da SD. Assim, os grupos foram classificados em prioritários (generalista, pediatra, ortopedista, cardiologista, oftalmologista, endocrinologista e otorrinolaringologista – 54,7% dos questionários) e não-prioritários (demais especialidades, 45,3%). A fundamentação teórica foi obtida nas bases eletrônicas e livros-texto da área. Respeitou-se o Artigo 196/96 do Comitê de Ética. **Resultados:** Mesmo obtendo um bom percentual de acertos na maioria dos questionamentos, o grupo prioritário (GP), comparado ao grupo não prioritário (GNP), demonstrou carência de conhecimentos referentes ao tema, exemplificado na possibilidade do Down reproduzir-se, em que 63,4% do GNP afirmou corretamente isso ser possível, enquanto 47,1% do GP ratificou tal fato; referente à existência de diferentes graus para a SD, 70,6% do GP afirmou incorretamente a existência desse fato, assinalado também por 63,4% do GNP; e, relativo ao desenvolvimento psicomotor na SD, o GNP, surpreendentemente, compreendeu uma porcentagem maior de acertos (39%) em relação ao GP (23,5%) ao afirmar que o estímulo é responsável por tal desenvolvimento, e não somente o grau ou ambos. Adicionalmente, os grupos demonstraram desconhecimento acerca da administração precavida de medicamentos em SD e as causas genéticas da trissomia no par 21, representadas, respectivamente, por 100% e 83,9% dos entrevistados. **Conclusões:** Imprime-se, portanto, a necessidade de se estimular uma atualização dos médicos sobre a SD, almejando garantir aos portadores um serviço de saúde qualificado.

Palavras-chave: Cromossomopatia; Síndrome de Down; Rio Grande do Norte.
Email: renanunes@uol.com.br

CARCINOMA ESPINOCELULAR EM CRIANÇA PORTADORA DE XERODERMA PIGMENTOSO

Lais Araújo dos Santos - André Augusto Vidal de Negreiros - Arthur Freire Cavalcanti de Melo - Gustavo Nunes Vilar - Jader Freire Sobral Filho

INTRODUÇÃO: Xeroderma pigmentoso (XP) é uma rara fotogenodermatose autossômica recessiva, cuja incidência na população mundial é de 2 a 4 casos por milhão. Manifesta-se por hipersensibilidade à radiação ultravioleta (UV) traduzida pelo aparecimento na infância de lesões cutâneas que normalmente só ocorrem após intensa exposição solar durante muitos anos de vida: graus variáveis de atrofia, queratose, hiperpigmentação e neoplasias, entre elas, carcinoma espinocelular (CEC). Ocorrem ainda alterações oftalmológicas e, em 20% dos casos, disfunções neurológicas progressivas. Os genes alterados no XP são envolvidos na via de reparo por excisão de nucleotídeos que é ativada após dano no DNA causado por efeitos da radiação UV. É constituído de oito genes: sete envolvidos diretamente no reparo por excisão de nucleotídeos (XP-A até XP-G) e um envolvido na reparação pós-replicativa, com deficiência na fita de DNA polimerase (subtipo variante, XP-V). O amplo espectro clínico das manifestações e do prognóstico pressupõe heterogeneidade genética, além de um perfil imunológico próprio para cada tipo. **RELATO DE CASO:** Paciente, masculino, oito anos, natural e procedente de João Pessoa-PB, foi atendido no ambulatório de Dermatologia do Hospital Universitário Lauro Wanderley. Ao exame físico, apresentava lesão tumoral de 1,5 cm na região frontal, que surgiu há dois meses, com características típicas de CEC. Possuía múltiplas ceratoses e manchas pigmentares disseminadas nas áreas expostas ao sol (face e membros), corroborando o diagnóstico clínico de XP. Realizou-se exérese da lesão com margem de segurança. O exame histopatológico foi compatível com CEC. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** A conduta deve ser voltada à proteção radical de pele e olhos à radiação UV. O exame dermatológico de rotina é fundamental para detecção e tratamento precoce das lesões. É imprescindível aconselhamento genético e suporte psicossocial da criança e da família.

Palavras-Chave: Xeroderma pigmentoso, fotossensibilidade, carcinoma espinocelular, infância.

Email: lais.araujo@hotmail.com

CONSANGUINIDADE EM FAMÍLIAS DA PARAÍBA, BRASIL, É ASSOCIADA COM MAIOR NÚMERO DE CRIANÇAS E AUMENTO DA FREQUÊNCIA DE DEFICIÊNCIA.

Suenny Alves - Marina Tanieri - Silvana Santos - Mathias Weller.

Introdução: A região nordeste mantém a tradição do casamento consanguíneo, relacionado ao aumento de nascimento de crianças portadoras de doenças genéticas. Isso é causado pelo aumento de alelos recessivos na condição homocigota que são deletérios. Consanguinidade foi associada ao aumento de deficiências, mortalidade e diminuição da fertilidade. O presente trabalho abrange dados obtidos num levantamento da consanguinidade em 39 municípios da Paraíba. O **objetivo** foi comparar a fertilidade entre casais consanguíneos e não consanguíneos e da porcentagem da prole deficiente, entre uniões de diferentes graus de parentesco. **Metodologia:** A análise foi realizada com o software PASW STATISTICS, vers. 17 (SPSS Inc., IBM Company). **Resultados:** Os dados obtidos somam informações de 20.462 uniões com 74.392 crianças. Casais consanguíneos tiveram uma média de 4,34 crianças, enquanto casais não consanguíneos tiveram apenas 3,48 crianças ($p < 0,000$). Entretanto 6,19% das crianças de casais consanguíneos possuíam algum tipo de deficiência, enquanto o número diminuiu para 2,96% em famílias não consanguíneas ($p < 0,000$). A porcentagem média de crianças deficientes variou entre as famílias de casamentos consanguíneos: 15,22% ($s = 12,46$) para primos carnais (PC); 8,30% ($s = 4,15$) para primos de primeiro grau (P1); 7,10% ($s = 3,49$) para primos de segundo grau (P2); 6,50% ($s = 2,91$) para primos de terceiro grau (P3) e 6,23% ($s = 3,73$) e para grau de parentesco não definido (P+). **Conclusão:** Os resultados indicam uma correlação significativa entre o grau de parentesco e frequência de crianças deficientes, enquanto fertilidade não mostra esta relação. Fatores genéticos determinaram o aumento de indivíduos deficientes em famílias consanguíneas, enquanto fatores sociais, como a idade do casamento, determinam a fertilidade.

Palavras-chave: saúde coletiva; consanguinidade; deficiências.

Email: suennyalves@hotmail.com

MUTAÇÕES E DELEÇÕES CROMOSSÔMICAS CAUSADORAS DE COAGULOPATIAS E A INCIDÊNCIA DESTAS NO ESTADO DA PARAÍBA

Erika de Araujo Cruz - Gonçalves Antas Dantas - Maria das Graças Costa Silva - Michelle Lúcia Teixeira de Carvalho - Sérgio Marques de Lucena.

Introdução: Dentro das coagulopatias mais comuns temos as hemofilias do tipo A e B, deficiência ou ausência plasmática dos fatores VIII e IX, respectivamente, classificadas de acordo com a produção do fator em leve, moderada ou grave e ou presença de inibidor do fator VII. É uma herança genética ligada ao sexo, cromossomo X, onde 50% dos casos se dá por mutações de sentido errôneo, mudança de moldura ou, deleções no gene codificador do fator VIII, situado na região Xq2.6, em outros casos pode ser por inversão (*flip-tip*), onde o gene do fator VIII é quebrado na extremidade do cromossomo X, acarretando na forma clínica mais grave da doença, e a deficiência do fator IX se dá quando há uma quebra ou mutação semelhante, já que o fator IX é codificado por um gene junto ao do fator VIII, e doença de Von Willebrand (vWD), deficiência do fator de Von Willebrand, é uma doença autossômica hereditária que afeta o cromossomo 12, por mutação pontual ou de grande deleção classificadas em: tipo 1 - deficiência quantitativa parcial; tipo 2 - anormalidade funcional; tipo 3 - deficiência completa, com 75% de prevalência para o tipo 1. O **objetivo** do trabalho foi verificar a incidência destas coagulopatias na população paraibana. Os dados foram coletados do cadastro nacional de portadores de coagulopatias do Hemocentro da Paraíba e do Hospital de Emergência e Trauma Senador Humberto Lucena. **Metodologia:** O método constituiu-se de um levantamento estatístico dos pacientes de acordo com sua patologia, sexo, gravidade e presença de inibidor. **Resultados/Conclusão:** Onde verificou-se que a incidência da hemofilia A é de 49,86 e da hemofilia B é de 5,31 por milhão, 1,06% dos hemofílicos tipo A tem inibidor, a hemofilia tipo A nas mulheres é de 0,00013% e de 0,0048% nos homens, e da doença de Von Willebrand é de 6,37 por milhão, expressa em 50% para ambos os sexos.

Email: michelle_ltc@hotmail.com

INCONTINÊNCIA PIGMENTAR EM GÊMEOS MONOZIGÓTICOS

Gustavo Nunes Vilar - André Augusto Lemos Vidal de Negreiros - Arthur Freire Cavalcanti de Melo - Jader Freire Sobral Filho - Laís Araújo dos Santos

Introdução: A Incontinência pigmentar, também conhecida como síndrome de Block-Sulzberger, é uma rara genodermatose, com incidência de 1:50.000. Está ligada ao cromossomo X sendo causada por uma mutação no gene NEMO, do fator genético kappa B (nuclear kappa B essencial modulador), localizado na porção q28. É prevalente em mulheres, pois no sexo masculino geralmente é letal, desencadeando abortamentos espontâneos. A síndrome afeta tecidos ectodérmicos e mesodérmicos e sua manifestação clínica mais evidente é a alteração dermatológica, que ocorre em quatro estágios: início ao nascimento com eritema e lesões bolhosas, evoluindo para lesões verrucosas e, posteriormente, para áreas de hiperpigmentação disseminadas e irregulares; o quarto estágio, em adultas, se caracteriza por lesões hipocrômicas e atróficas. **Relato de caso:** Duas neonatas gemelares monozigóticas, com 14 dias de vida, naturais de João Pessoa, na Paraíba, foram conduzidas ao ambulatório de dermatologia do Hospital Universitário Lauro Wanderley para avaliação de lesões cutâneas. Nasceram por parto normal, a termo. Ausência de intercorrências durante o acompanhamento pré-natal e de história familiar. Ambas apresentavam lesões vesiculobolhosas, com base eritematosa, na região lateral do tórax, membros inferiores e superiores. Após quatro semanas essas lesões evoluíram para manchas hiperocrômicas em forma de redemoinho e também surgiu lesão com aspecto verruciforme em região plantar. **Discussão/Conclusão:** Apesar da raridade, a incontinência pigmentar deve ser lembrada no diagnóstico diferencial em recém-nascidos com alterações dermatológicas tipo vesiculobolhosas e verrucosas. O tratamento das várias manifestações é apenas sintomático e as lesões cutâneas geralmente regridem espontaneamente, embora sejam descritos relatos de aparecimento de anormalidades dentárias e neurológicas após a infância, o que justifica um acompanhamento contínuo e multidisciplinar das pacientes. Deve-se fornecer aos pais orientações quanto ao curso da doença e às possíveis alterações de outros sistemas, além de adequado aconselhamento genético.

Palavras-chaves: Incontinência pigmentar; Genética; Síndrome de Bloch-Sulzberger

Email: gustavo.n.v@hotmail.com

EVOLUÇÃO CARDÍACA EM PACIENTES COM MPS VI EM TRE.

Benedito Sávio Durand Gomes - Cícero Emanuel Barros da Nóbrega - Ana Carolina Barbosa Pordeus - Pierre Vansant Oliveira Eugenio - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros.

INTRODUÇÃO: A mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI) é uma rara doença autossômica recessiva causada pela deficiência enzimática da Arilsulfatase B (ASB), que degrada glicosaminoglicanos (GAGs). Atualmente, o tratamento consiste na Terapia de Reposição Enzimática (TRE), visando a diminuição do acúmulo de GAGs. As lesões cardíacas estão presentes em aproximadamente 72% dos pacientes MPS, com manifestações clínicas mínimas ou até incharacterísticas, mas constitui a principal causa de morte precoce. **OBJETIVO:** descrever a evolução das alterações cardíacas em seis pacientes com MPS VI em TRE. **METODOLGIA:** seis pacientes (5-16 anos) com características clínicas e enzimáticas de MPS VI que foram submetidos exame cardiológico antes da TRE e após 18 meses da terapia foram submetidos ao exame ecocardiográfico, avaliado pelo mesmo especialista. **RESULTADOS:** Antes da TRE 5/6 pacientes apresentavam acometimento da válvula mitral. 3/6 pacientes apresentavam lesão valvar aórtica e disfunção diastólica tipo I; 1/6 apresentava aumento de átrio esquerdo; 1/6 falso tendão, transverso, em cavidade do ventrículo esquerdo e 1/6 não apresentava alterações ecocardiográficas. Após 18 meses de TRE, 2/6 pacientes não apresentavam mudanças ecocardiográficas. Em 4/6 houve evolução da doença: 1/6 apresentou cúspide mitral e aórtica espessadas, insuficiência mitral e aórtica discretas; 1/6 elevação discreta da PSAP; 1/6 discreto espessamento valvar aórtico e 1/6 aumento do diâmetro da raiz e porção ascendente da aorta quando indexado a superfície corporal. Nenhum paciente evoluiu com repercussão hemodinâmica ou descompensação clínica. **CONCLUSÕES:** em 4/6 dos pacientes as lesões cardíacas evoluíram, mesmo sob TRE, embora o quadro clínico esteja imutável. Acredita-se que a evolução do comprometimento cardíaco poderia ser mais rápida, sem a TRE.

Palavras-chave: Terapia de Reposição Enzimática, MPS, Lesões cardíacas

Email do Autor: carolinapordeus@gmail.com

ÓBITOS POR MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS, DEFORMIDADES E ANOMALIAS CROMOSSÔMICAS EM UM MUNICÍPIO PARAIBANO NO PERÍODO DE 2000-2008

Thuany Bento Herculano - Aline de Sousa Alencar - Livia Almeida Costa - Najara Heylis Cruz Lôbo - Polyana Carla da Silva Costa Cabral

INTRODUÇÃO: O atual perfil de morbimortalidade brasileiro reflete a transição epidemiológica vivenciada nas últimas décadas. Percebe-se uma diminuição progressiva da mortalidade por doenças infecciosas e parasitárias e o aumento das doenças e agravos não transmissíveis, tais como as malformações congênitas, associadas ou não às doenças genéticas ou às patologias multifatoriais. **OBJETIVOS:** Analisar os óbitos por malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas em um município paraibano. **METODOLOGIA:** Estudo retrospectivo de abordagem quantitativa, realizado a partir dos dados do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM) de um município paraibano, no período de 2000-2008. Para classificação das doenças o SIM utiliza a Lista de Tabulação da CID-BR-10, uma versão da Classificação Internacional de Doenças – 10ª Revisão, adaptada à realidade brasileira pela Secretaria de Vigilância em Saúde. Para análise estatística utilizou-se o Epi Info 3.5.1. **RESULTADOS:** No período estudado houve 188 óbitos por malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas (média=20,88 óbitos/ano; desvio padrão=4,4), sendo os anos 2000 e 2008 os de menor e maior prevalência, respectivamente. As malformações congênitas do sistema nervoso representaram 21,28%, as do aparelho circulatório 35,1% e as demais malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas 43,62%. Com relação ao sexo: 49,47% dos óbitos eram do sexo feminino, 48,4% masculino e 2,13% foram ignorados. A maioria dos óbitos ocorreu no ambiente hospitalar (96,27%). **CONCLUSÃO:** A crescente prevalência de óbitos por malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas confirmadas quando comparadas a outros estudos com mesma abordagem, refletem a necessidade de políticas públicas voltadas para essas questões. Grandes avanços já foram alcançados, como às melhorias no pré-natal, a realização da triagem neonatal para diagnóstico de doenças genéticas e os sistemas de vigilância que fornecem indicadores para subsidiar a assistência à saúde.

Palavras-chave: Malformações congênitas; deformidades; anomalias cromossômicas.
Email: thuany_herc@hotmail.com

MANIFESTAÇÕES OFTALMOLÓGICAS EM PACIENTES COM MPS VI

Sabino Rolim Guimarães Filho - Ana Raquel de Andrade Lima Barbosa - Ana Carolina Barbosa Pordeus - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros.

INTRODUÇÃO: A mucopolissacaridose tipo VI (MPS VI) é uma rara doença autossômica recessiva causada pela deficiência enzimática da Arilsulfatase B (ASB), que degrada glicosaminoglicanos (GAGs). Na ausência dela os GAGs acumulam-se em diversos sistemas, inclusive ocular: opacificação corneana, glaucoma, retinopatia, papiledema, atrofia óptica. Atualmente, o tratamento consiste na Terapia de Reposição Enzimática (TRE), visando a diminuição do acúmulo de GAGs. **OBJETIVO:** Descrever alterações oftalmológicas em oito pacientes com fenótipo clínico, e diagnóstico enzimático de MPS VI (3-16anos), em TRE. **METODOLOGIA:** Os pacientes foram submetidos a exames de acuidade visual, refração, motilidade ocular, reflexo fotomotor, fundoscopia de polo posterior, paquimetria, pressão intraocular e biomicroscopia, todos avaliados pelo mesmo especialista. **RESULTADOS:** Os achados mostraram acuidade visual entre X-Y, 8/8 eram hipermetropes, 1/8 estrábico (80°), reflexo fotomotor e motilidade ocular normal, à fundoscopia 1/8 atrofia de coróide. biomicroscopia, o haze corneano foi: 0,5+, 1+, 2+ e 3+ em 1/8, 1/8, 4/8 e 2/8 respectivamente. Não houve colaboração dos pacientes na realização da paquimetria, nem da pressão intraocular. **DISCUSSÃO:** em conformidade com a literatura, a hipermetropia e o estrabismo são achados comuns na MPS VI. A fundoscopia identificou 1/8 atrofia de coróide, porém inespecífica e sem repercussões, não havia no nervo óptico sinais de glaucoma, complicação comum da MPS VI. A opacificação corneana decorre de GAGs no estroma e/ou epitélio e endotélio corneais, sua intensidade é graduada em haze (0-4+) e na MPS VI é mais intensa do que nos demais tipos porém muito variável, mesmo intrafamiliar. Na amostra, 6/8 pontuaram >/=2+, o que contribui para a baixa acuidade visual. É controversa a capacidade da TRE em diminuir a opacificação da córnea. **CONCLUSÃO:** As manifestações oftalmológicas nos pacientes MPS VI assemelham-se aos da literatura: alto haze corneano, baixa acuidade visual e prevalência de hipermetropia. Apesar de ser uma complicação comum da MPS VI, os pacientes não apresentaram sinais compatíveis.

Email do autor: anarakeu@gmail.com

PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DE CRIANÇAS COM GLICOGENOSE HEPÁTICA (GSD) ACOMPANHADAS POR EQUIPE MULTIPROFISSIONAL NO HOSPITAL DE PEDIATRIA PROFESSOR HERIBERTO FERREIRA BEZERRA (HOSPED/UFRN)

Ana Cristina Vieira de Melo - Gervina Brady Moreira Holanda - Jussara Melo de Cerqueira Maia - Maria Ione Ferreira da Costa - Ana Maria de Oliveira Ramos

INTRODUÇÃO: As doenças de depósito de glicogênio (glicogenoses) são geneticamente determinadas (autossômicas recessivas e ligada ao X) e classificadas em 11 tipos, de acordo com as deficiências enzimáticas identificadas. A incidência varia de 1/20.000 - 25.000 nascimentos, sendo que os tipos I, II, III, VI e IX respondem por 90% dos casos. Hepatoesplenomegalia, convulsões, alterações musculares e hipoglicemia são achados freqüentes. **OBJETIVOS:** Descrever o perfil clínico-epidemiológico de 23 pacientes com glicogenose atendidos no ambulatório de Hepatologia do HOSPED/UFRN no período de março de 1992 a maio de 2011. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Prevaleceu o sexo masculino (19/23). A idade de início de sintomas e do diagnóstico variou de 01 a 24 meses (média/mediana: 5,7 e 3 meses) e 04 a 124 meses (média/mediana: 39 e 36 meses), respectivamente. Treze (13/23) pacientes eram procedentes do interior do Rio Grande do Norte. Quatro relataram consangüinidade entre os pais, enquanto 10, hepatopatia familiar. Os principais sinais/sintomas foram: distensão abdominal (22/23), hepatomegalia (21/23), dor abdominal (10/22), "failure to thrive" (10/23), convulsão (9/23), esplenomegalia (5/23), retardo motor (4/23), retardo mental (4/23), hipotonia (4/23), fácies de boneca (6/23), diarreia (9/23). Hipoglicemia (14/23), hipertrigliceridemia (14/15), USG de abdome com hepatomegalia (17/23) foram os achados freqüentes em exames complementares. Ao diagnóstico, 12 pacientes eram eutróficos, 6 tinham déficit de peso/idade e estatura/idade e 2 apresentavam obesidade. Os pacientes estão atualmente em tratamento clínico com boa evolução. Houve demora no encaminhamento ao centro de referência para o diagnóstico das glicogenoses, apontando provavelmente para a necessidade de maior conhecimento da doença. **CONCLUSÃO:** A sistematização da assistência multiprofissional em doenças multissistêmicas contribui, na nossa experiência, favoravelmente para o estado clínico atual dos pacientes.

PALAVRAS-CHAVE: Glicogenose; Perfil clínico-epidemiológico; Assistência multiprofissional.
Email: ana_cris_melo@hotmail.com

LEVANTAMENTO DA CONSANGUINIDADE E DEFICIÊNCIA EM 39 MUNICÍPIOS DA PARAÍBA BRASIL.

Marina Tanieri - Suenny Alves - Silvana Santos - Mathias Weller.

INTRODUÇÃO: Estudos sobre endocruzamento nas populações brasileiras foram realizados na década de 50 e desde então poucas informações foram colhidas sobre esse tema. Estima-se que 1 a 2% das uniões ocorram entre pessoas aparentadas, no Nordeste, essa média se eleva para 15% (Salzano e Freire-Maia, 1989). O isolamento geográfico, elevação da emigração e ausência de imigração, influenciam nos altos níveis de endogamia nas populações humanas. **OBJETIVO:** O objetivo desse estudo foi analisar o impacto da endogamia sobre a taxa de deficiência em 39 municípios do estado da Paraíba. **METODOLOGIA:** Os dados foram obtidos a partir de entrevistas com 20.462 casais, e os seus 74.392 descendentes, onde foram questionados sobre a relação de parentesco, e se seus descendentes apresentavam alguma deficiência. **RESULTADOS:** A taxa das uniões consanguíneas variou de 6,0% para 41,14% apresentando uma média de 20,19% ($s = 9,13$). O coeficiente de endogamia (F) variou 0,00134 para 0,01182 ($s = 0,00253$) e apresentou 0,00602 na média. Os 39 municípios estudados foram divididos em dois grupos, de acordo com a distância ao litoral. Os municípios mais distantes mostram um F maior (0,00674) em relação aos próximos da crosta (0,00472; $p = 0,024$). A deficiência apresentada nos filhos dos casais não consanguíneos foi de 2,96% e de 6,19% nas uniões consanguíneas ($s = 0,9933$; $p < 0,01$), com uma taxa média de 3,81%. **CONCLUSÃO:** A frequência dos filhos deficientes aumentou nos municípios com maior F ($p = 0,000$). Os resultados indicam que nos municípios paraibanos a endogamia aumenta significativamente a taxa de deficiência, pode ser usado como indicador nos municípios em situação de risco para doenças genéticas associadas à endogamia.

Email: marinatanieri@hotmail.com

PREVALÊNCIA DO EFEITO CITOPÁTICO DO HPV EM MULHERES NO MUNICÍPIO DE CAMPINA GRANDE – PB

Stéphanhy Sallóme Sousa Oliveira - Giovanni Tavares Sousa - Aline Vanessa P. Barbosa - Jadielson dos Santos Porto - Francisca Kelly da Nobrega.

INTRODUÇÃO: O reconhecimento do significativo papel que a infecção por HPV possui na carcinogênese da cérvix uterina é o desenvolvimento mais importante na morfologia ginecológica, hoje a infecção por HPV é o diagnóstico morfológico viral mais comum do epitélio cervical uterino, é conhecido há muitos anos como uma doença sexualmente transmissível. **OBJETIVO:** O presente estudo observou a incidência de resultados que apresentaram lesão intraepitelial de baixo grau que compreende o efeito citopático do HPV em 200 mulheres entre 20 á 50 anos que realizaram o exame Papanicolau no período entre fevereiro a abril de 2009 no serviço municipal de saúde da cidade de Campina Grande PB. **METODOLOGIA:** Tratou-se de estudo exploratório, quantitativo com abordagem documental, a coleta dos dados foi feita de forma compulsória a partir dos resultados dos exames citológicos realizados no local em estudo. Resultados: Os resultados foram os seguintes da amostra total 5 mulheres apresentaram o resultado de lesão intraepitelial de baixo grau isso compreende á 2,5% do total enquanto o restante 195 (97,5%) mulheres apresentaram resultados dentro dos limites da normalidade ou relativo a inflamação. **CONCLUSÃO:** A vida promiscua, a multiplicidade de parceiros, fatores hereditários e a falta de educação sexual são os principais fatores de influência no aparecimento e desenvolvimento dessa patologia.

Palavras chave: HPV, Incidência, efeito citopático
Email: stephanny_sousa@hotmail.com

RELATO DE CASO – DOENÇA VON HIPPEL-LINDAU E CARCINOMAS DE CÉLULAS RENAIIS

Gabriela Bezerra Nóbrega - Verdi Dantas Nóbrega Junior - Ananda Peixoto de Araújo - Antonio Medeiros Sobral Neto - Gabriela Pereira Molina

INTRODUÇÃO Os carcinomas de células renais (CCR) são os tumores urológicos mais comuns, prevalecendo entre os 50 e 70 anos. Em aparecimento CCR, a Doença de Von Hippel-Lindau (VHL) deve ser procurada. **MÉTODOS** Análise de caso e revisão bibliográfica de artigos publicados em bibliotecas virtuais. **CASO** Paciente sexo masculino, 59 anos, branco. Antecedentes de tumor hipófise, lesão cólon e tireóide, hemangiomas hepáticos. Aos 54 anos realizou ecografia de rotina com lesão renal bilateral. No trans-operatório foram encontrados vários focos tumorais, nefrectomia radical. Após 3 meses, TC revela 2 lesões no rim direito (RD), com ecografia tra ns-operatório revelando tumores múltiplos. Conduta de enucleação das lesões. Patológico revela 2 angiomiolipomas, 2 CCR tipo papilífero, adenoma cortical e focos microscópicos. Após 2 anos sem recidivas, exames revelam cisto com conteúdo hemático no RD, com conduta expectante REM de controle. Oito meses depois, aumento da lesão com realce pós-contraste, sugerindo neoplasia e pequenos cistos corticais com produto de degradação. TTO da lesão com radiofrequência, guiada por imagem – TC. Atualmente paciente encontra-se bem, em seguimento ambulatorial. **DISCUSSÃO** A Doença VHL é uma patologia que apresenta herança autossômica dominante de alta penetrância. Apresenta prevalência de 1:36.000 pessoas. A síndrome se desenvolve quando ocorre perda alélica do gene VHL, localizado na região mapeada como 3p26-p25, atuando como gene supressor de tumoração. A Doença Von Hippel-Lindau apresenta como manifestações freqüentes: hemangioblastomas SNC e retina, CCR, cistos renais, feocromocitoma, tumores císticos e sólidos de pâncreas e cistoadenoma de epidídimo. **CONCLUSÕES** A doença VHL é considerada, necessitando exames genéticos, como técnicas de hibridização in situ com marcadores fluorescentes (FISH) para firmar o diagnóstico. Deve-se optar como conduta técnicas minimamente invasivas para poupar o parênquima histológico e aumentar sobrevida desses pacientes. PALAVRAS-CHAVE: Carcinomas de células renais. Doença de Von Hippel-Lindau.

Email: gabriellanob@hotmail.com

IMPLANTAÇÃO DO PRIMEIRO LABORATÓRIO DE CITOGENÉTICA HUMANA DO ESTADO DE ALAGOAS: MAIS UM PASSO NA INSERÇÃO DA GENÉTICA NO SUS

Diogo Lucas Lima o Nascimento - Zuleide Silva Fernandes Lima - Marshall Ítalo Barros Fontes - Vera Lúcia Gil-Da-Silva-Lopes - Isabella Lopes Monlleó.

INTRODUÇÃO: Embora o Ministério da Saúde tenha publicado a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica em 2009, até o presente, nenhuma ação foi instituída para a estruturação de serviços clínicos e laboratoriais de genética no SUS. O único serviço de genética de Alagoas existe desde 2003, no Hospital Universitário da UFAL. Segundo o DATASUS, este serviço realizou 766 consultas no período 2003-2007. Apesar do volume de atendimentos, o SUS em Alagoas não dispõe de exames laboratoriais básicos em genética, como o cariótipo. Na perspectiva de superar essa deficiência, a colaboração científica entre geneticistas de Alagoas e de Campinas possibilitou a estruturação do primeiro Laboratório de Citogenética Humana (LCH) do Estado, na Uncisal. **OBJETIVOS:** descrever a implantação e as perspectivas do LCH-Uncisal. **RESULTADOS:** O LCH-Uncisal foi estruturado com verba do I Edital de Pesquisas em Genética Clínica para o SUS (CNPq-2006) e tem sido mantido pelo Programa Pesquisa para o SUS (FAPEAL-2009). A estrutura física contempla uma unidade para coleta/processamento e outra para análise citogenética com o software analisador de imagens Applied Spectral Imaging 5.5™. A técnica de bandamento G foi padronizada entre março e outubro de 2010, com 57 exames-teste. O laboratório foi aberto para pacientes em fevereiro/2011. Até abril/2011, foram realizados 20 exames, dos quais 15 com suspeita de Síndrome de Down e 5 com defeitos congênitos múltiplos. **CONCLUSÕES:** A técnica de cariótipo está plenamente implantada no LCH-Uncisal. Este laboratório tem função estratégica tanto para atenção à saúde quanto para ensino e pesquisa na área de genética em Alagoas e, futuramente, na região. Para atender completamente às demandas, existe necessidade de fixação e ampliação de recursos humanos.

Palavras-Chave: SUS, Genética Clínica, Citogenética.

Email: diogolucaslima@hotmail.com

CASO DE ACONDROPLASIA EM GÊMEOS ASSOCIADO À GRAVE DEFICIÊNCIA RESPIRATÓRIA EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE JOÃO PESSOA

Lee Van Diniz - Jéssyca Porto Santana - Polyanna Carla Magna do Nascimento - Gustavo Leal Coutinho - Ethyenne Lacerda Moreira

INTRODUÇÃO: A acondroplasia, embora seja uma má-formação congênita rara, é a mais freqüente displasia esquelética de membros curtos. É caracterizada como distúrbio autossômico dominante, no entanto os números mostram que cerca de 80 a 90 % dos casos resultam de novas mutações; estes números justificam o fato de a maioria dos pais de filhos acondroplásicos não apresentarem a doença. Na maioria dos casos, o genótipo do portador é heterozigoto; sendo homozigoto recessivo, o indivíduo é classificado como normal e aqueles que apresentam homozigose dominante manifestam sintomatologia bastante grave, até mesmo letal. **OBJETIVO:** Relatar um caso de gêmeos univitelinos internados no Hospital Universitário de João Pessoa, portadores de acondroplasia, com presença complicações respiratórias, decorrentes desta síndrome. **MÉTODO:** descrição e análise dos dados clínico-cirúrgicos dos pacientes portadores da síndrome acondroplásica atendidos nesse Hospital, em Agosto de 2010. **RESULTADO:** Os gêmeos univitelinos A.F.D.M. e A.F.M.D nasceram com este tipo de nanismo genético e apresentam uma série de complicações, inclusive uma deficiência respiratória que revela um prognóstico clínico bastante grave. Crianças com esta síndrome apresentam distúrbios respiratórios que levam a um quadro de hipóxia decorrentes de hipoplasia facial, vias respiratórias superiores curtas, hipotonia dos músculos respiratórios, ou compressão de estruturas da ponte cerebral. **CONCLUSÃO:** Apesar de ser um caso complexo e de difícil tratamento, várias condutas podem ser tomadas para melhorar a qualidade de vida do indivíduo com acondroplasia. O acompanhamento de um fisioterapeuta pode contribuir no intuito de prevenir algias, desvios posturais, problemas articulares e também problemas respiratórios. Algumas intervenções médicas também são necessárias para a melhora no estilo de vida desse paciente, visando: tratar os sintomas, auxiliar o portador da doença a encarar a vida, vencendo suas dificuldades fisiológicas e também os preconceitos sociais.

PALAVRAS CHAVES: Acondroplasia, Problemas respiratórios, Nanismo

Email: leevandiniz@gmail.com

PSEUDO-HERMAFRODITISMO FEMININO: IMPLICAÇÕES MÉDICAS E PSICO-SOCIAS

Eduardo Sérgio Soares Sousa - Ana Carolina Gondim de Albuquerque Oliveira - Milson Brasileiro de Oliveira
Gomes - Leonardo de Lima Leite - Esther Gonçalves Diogo de Lima

INTRODUÇÃO: A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é uma doença autossômica recessiva na qual ocorre uma deficiência da enzima 21-hidroxilase na cascata da esteroidogênese adrenal resultando, por fim, na hiperestimulação das glândulas adrenais. A incidência é relatada em torno de 1:14.500 nascidos vivos. Sua expressão clínica varia de acordo com o sexo ou com a presença ou não de deficiência na produção de mineralocorticóides. **RELATO:** RN de CR, nascido de parto cirúrgico apresentando ao exame macroscópico genitália externa ambígua. Emitido declaração de nascimento com determinação do sexo masculino. Com um ano de idade foi submetida a avaliação genética. Cariótipo resultou em 46XX. Realizada vídeo-laparoscopia com visualização do útero e biópsia das gônadas. As dosagens hormonais foram compatíveis com HAC e o tratamento medicamentoso. Realizada correção cirúrgica da genitália ambígua. A criança, geneticamente feminina, foi registrada com nome e sexo masculinos, sendo tratada como tal. **DISCUSSÃO:** O indivíduo pode apresentar desde uma discreta clitoromegalia até uma genitália externa totalmente virilizada, indistinguível do sexo masculino. O desenvolvimento de ovários e úteros ocorre normalmente. A deficiência da enzima 21-hidroxilase ocasiona acúmulo do hormônio 17-hidroxiprogesterona, e consequente déficit de cortisol. Esse processo leva à hipersecreção de ACTH (Hormônio Adreno-Corticotrófico) pela hipófise, por meio do mecanismo de retroalimentação negativa, resultando em hiperestimulação das glândulas adrenais, com aumento de tamanho das mesmas. Associado ao perfil genético, o psiquismo da doença merece destaque que resulta, na maioria das vezes, em sequelas por toda a vida. Por esse motivo, a adequada avaliação de cada caso pode evitar que o paciente incorpore o comportamento do sexo oposto, ante a estética da anomalia, interferindo no desenrolar das relações interpessoais e familiares.

Email: esergiosousa@uol.com.br

RELATO DE CASO - ESTENOSE DE JUNÇÃO PIELOURETERAL

Antonio Medeiros Sobral Neto - Felipe Toscano Lins de Menezes - Gabriela Bezerra Nóbrega; Gabriela Pereira
Molina - Patrick Áureo Lacerda Almeida Pinto

INTRODUÇÃO: A obstrução da junção pieloureteral (estenose de JUP) é uma restrição congênita ao fluxo da pélvis renal para o ureter e, conforme grau de obstrução, pode haver perda progressiva da função renal. Geralmente diagnosticada na infância e na adolescência após quadro de abdominalgia, lombalgia, hematúria, infecção urinária ou tumoração abdominal. **MÉTODOS:** Análise de caso e revisão bibliográfica de artigos científicos das bibliotecas virtuais LILACS e SciELO. **CASO CLÍNICO:** A.M.S.N., masculino, 19 anos, branco, solteiro. Aos 18, realizou ultrassonografia após intensa dor lombar, náuseas e hematúria, revelando estenose de junção pieloureteral de rim direito, com hidronefrose grau III ipsilateral. Realizaram-se TC, cintilografia renal dinâmica e urografia excretora. Tratamento cirúrgico optado – pieloplastia. No trans-operatório, verificou-se obstrução distal próximo ao óstio ureteral direito da bexiga urinária, não identificada previamente. Realizou-se, três dias depois, nova cirurgia para desobstrução caudal. Paciente evoluiu com fístula reno-cutânea, regredida após 20 dias. Antibioticoprofilaxia pós-cirúrgica instaurada. Seis meses depois, nova urografia excretora revelou moderada pelvicaliectasia renal à direita. Atualmente, encontra-se bem, sem queixas urinárias. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Estenose de JUP ocorre em 1/1000 recém-nascidos, uma das mais comuns anormalidades congênitas urogenitais. Antibioticoterapia é indicada para obstruções com hidronefrose grau I e II, assintomática ou não; tratamento cirúrgico, para hidronefrose grau III ou IV com perdas maiores que 20% da função renal. Estudos moleculares demonstram que fatores Bmp4, da superfamília TGF-beta, são os principais responsáveis pelo desenvolvimento ureteral embrionário. Assim, mutações nos genes que codificam tais proteínas trazem alterações estruturais, como a tratada. **CONCLUSÕES:** Existem controvérsias sobre a história natural da obstrução da JUP, necessitando de esclarecimentos que ajudem na estratégia para tratamento adequado. Nesse contexto, avaliação genética é cada vez mais utilizada para identificação causal primária e avaliação terapêutica e prognóstica desta anomalia.

PALAVRAS-CHAVE: Estenose de junção pieloureteral. Congênito. Hidronefrose.

Email: netinho_306@hotmail.com

PSORÍASE E ARTRITE PSORIÁTICA EM PACIENTE PEDIÁTRICO

Milson Brasileiro de Oliveira Gomes - Carla Cristina Braga Maranhão - Arthur Brenno Victor dos Santos - Esther Bastos Palitot - Marcos Martins Soares Júnior.

INTRODUÇÃO: A psoríase é uma doença inflamatória crônica, imuno-mediada, de base genética que acomete principalmente a pele, podendo afetar as articulações, região palmo-plantar e unhas. Dentre os fatores patogênicos, há o envolvimento de linfócitos T CD4+ e CD8+, do Complexo Principal de Histocompatibilidade (MHC), além de fatores ambientais, genéticos e sistêmicos envolvidos em erros na diferenciação celular que levam à hiperplasia epidérmica característica da doença. Em crianças, a doença é geralmente mais agressiva e de difícil controle, sendo o marcador o HLA-Cw5. Na população em que a psoríase iniciou-se na fase adulta, a doença é de melhor controle e tratamento, sendo o alelo HLA-Cw6 o mais comum. **RELATO:** MPBS, 10 anos, desde os cinco anos de idade refere surgimento de lesões eritemato-escamosas em região palmo-plantar, tendo iniciado tratamento com metotrexate, porém não houve resposta terapêutica. O quadro clínico evoluiu com piora das lesões e surgimento de artrite psoriática. Atualmente faz uso de etanercept, imunobiológico anti-TNF, apresentando significativa melhora e controle das lesões e sintomas artropáticos. **DISCUSSÃO:** A psoríase é pouco relatada em crianças. Estima-se que de 25-45% dos casos podem iniciar antes dos 16 anos de idade e, em cerca de 2% dos casos, antes dos dois anos de idade. Quanto mais precoce, mais grave tende a ser a evolução do quadro. Estudos indicam que ambos os gêneros são afetados igualmente e que o risco de desenvolver psoríase é maior quando um dos pais ou ambos são acometidos. Muitos alelos HLAs têm sido associados, especificamente: HLA-Cw6, HLA-Cw5 e HLA-DQ9. Pesquisas têm revelado loci de susceptibilidade denominados Psors, localizado nos cromossomos 6p, 17q, 4q e 1q. As medicações sistêmicas utilizadas têm indicação limitada na infância, devido aos efeitos cumulativos das drogas e à baixa aceitação.

Palavras-chave: Psoríase, artrite psoriática, criança.

Email: arthur_brenno@hotmail.com

REGISTRO DE CRIANÇA COM LEUCODISTROFIA NO ALTO SERTÃO PARAIBANO, NORDESTE DO BRASIL: RELATO DE CASO

Vanessa Lisbethe Bezerra Maropo - Ana Raísa Bezerra Salles - Iury Gomes Batista - Samantha Azevedo Rodrigues - Vanessa Ramos Nóbrega.

INTRODUÇÃO: A leucodistrofia é uma doença genética rara caracterizada por desmielinização progressiva do sistema nervoso central e periférico. Existem pelo menos 40 tipos de leucodistrofias descritas que podem ser herdadas de forma recessiva, dominante, ligada ao X ou ainda através de mutações não herdadas. **OBJETIVO:** relatar um caso de leucodistrofia autossômica recessiva no Sertão do Estado da Paraíba, Região Nordeste do Brasil, cuja classificação não foi identificada. Metodologia: foram utilizados anamnese, exame físico e exames complementares do tipo hemograma, ultrassonografia abdominal e ressonância magnética da cabeça. **RELATO DE CASO:** criança do sexo feminino, 8 anos, com desenvolvimento psicomotor normal até os 4 anos. Realizou ressonância magnética tendo como hipóteses diagnósticas: leucodistrofia metacromática, doença de Nieman-Pick, doença de Krabbe ou mitocondriopatia. Desde então houve uma progressiva diminuição desse desenvolvimento com perda do equilíbrio, da deambulação, deglutição, do controle esfinteriano, com fraqueza progressiva de todos os músculos, convulsões, contrações musculares e movimentos involuntários dos membros superiores e inferiores. A fala tornou-se difícil e hoje apenas balbucia monossílabos vagos. Audição, visão e memória apresentam-se preservadas. Não há hepatoesplenomegalia e é acometida por infecções respiratórias freqüentemente. Duas das suas irmãs apresentaram os mesmos sintomas na mesma faixa etária, falecendo aos 11 e 12 anos, outras duas irmãs não foram afetadas e possuem 14 e 16 anos. Seus pais não possuem consangüinidade. Atualmente faz uso dos anticonvulsivantes carbamazepina e valproato de sódio, realiza fisioterapia duas vezes por semana e faz uso de dieta líquida e pastosa. **COMENTÁRIOS FINAIS:** É importante o conhecimento desta doença e seu diagnóstico, pois assegura maior expectativa e melhor qualidade de vida ao paciente. Neste caso, necessita-se de um diagnóstico preciso para melhor tratamento, além de acompanhamento psicológico. O aconselhamento genético está sendo realizado.

Palavras-chave: Leucodistrofia; neuropatia genética; desmielinização.

Email: vanessamaropo@hotmail.com

ESTUDO EPIDEMIOLÓGICO DE MALFORMAÇÕES CARDÍACAS CONGÊNITAS NO MUNICÍPIO DE JOÃO PESSOA-PB

Marcella Muniz Marinho - Milson Brasileiro de Oliveira Gomes - Nátalia Maia Diniz - Nelson Pereira de Carvalho Filho - Carla Cristina Braga Maranhão

INTRODUÇÃO: As cardiopatias congênitas são malformações que apresentam pior resultado neonatal, sendo a terceira causa de morte perinatal, alcançando uma taxa de 20% a 40%. Esse percentual é provavelmente maior se considerarmos o período gestacional e, principalmente, a associação das cardiopatias congênitas com o número expressivo de mortes fetais. **Objetivos:** Avaliar casos de malformações cardíacas congênitas registradas na maternidade Frei Damião, no município de João Pessoa-PB, analisando os dados de acordo com idade materna, grau de escolaridade da mãe, realização de pré-natal, idade gestacional e outras variáveis. **METODOLOGIA:** Foi realizado um estudo de coorte transversal, onde foram revisados prontuários de 13 pacientes cujos filhos foram diagnosticados com malformações cardíacas e internados na UTI neonatal da maternidade Frei Damião, durante o período compreendido entre janeiro de 2008 a dezembro de 2010. **RESULTADOS:** Observamos que a maioria dos recém-nascidos que apresentaram cardiopatia ao nascimento não obtiveram resolução do seu problema, sendo constatado que 46% destas crianças vieram a óbito e 38,5% necessitaram de transferência para outros estados. A incidência de cardiopatias congênitas foi maior nos extremos de idade materna, 38% abaixo de 22 anos e 23% acima de 35 anos. Apenas 3 mães concluíram o ensino médio. **DISCUSSÃO:** Os defeitos cardíacos congênitos são causados por mecanismos gênicos ou cromossômicos, outros resultam da exposição a teratógenos, como o vírus da rubéola, no entanto, a maioria dos casos é de causa desconhecida. A identificação precoce e o consequente cuidado da gravidez e do recém-nascido de alto risco são fundamentais na redução da mortalidade materna, fetal e perinatal, bem como na redução de complicações das doenças básicas. O diagnóstico pré-natal é o ponto-chave para encaminhar a gestante ao serviço terciário de referência capaz de oferecer cuidados a esse recém-nascido.

Palavras-Chave: Epidemiologia, malformações cardíacas, congênita.
Email: milsonbrasileiro@hotmail.com

IMPLICAÇÕES GENÉTICAS NA DOENÇA DE ALZHEIMER: REVISÃO DE LITERATURA

Djanino Fernandes da Silva - Kiara Freitas de Bittencourt - Mateus Dias Américo - Mauro Henrique Borges da Costa - Zildete Vieira Pedrosa

INTRODUÇÃO/OBJETIVO: O trabalho objetiva realizar um estudo na literatura científica em relação aos genes conhecidos como fatores de risco ou responsáveis pela degeneração do tecido nervoso na Doença de Alzheimer (DA) que se caracteriza por atrofia cortical e perda progressiva de neurônios. Verifica-se nessa neuropatia, a presença de placas neuríticas contendo β -amilóides e ainda, emaranhados neurofibrilares resistentes à degradação enzimática, destacando-se o papel patogênico do gene APP (proteína precursora da β -amilóide) em áreas vinculadas à função cerebral, principalmente no neocórtex, hipocampo e amígdalas – porções cruciais para o processamento de informações, aquisição de lembranças novas e evocação de memórias antigas. **RESULTADOS:** Estudos indicaram, também, uma diminuição da atividade da enzima colina acetiltransferase. Além disso, essa disfunção constitui-se de herança genética complexa e multifatorial, inclusive, envolvendo a interação dos genes com o ambiente (genes de susceptibilidade). Dessa forma, se descobriu a existência de outros genes predisponentes da DA como PS1; PS2; ApoE4 (apolipoproteína E do tipo 4) que interage com a β -amilóide; A2M (α -2-macroglobulina); ainda os genes ABCA7, papel na lipídico homeostase em células do sistema imunológico, EPHA1, para um tipo de proteína-tirosina quinase, CD33, para um receptor transmembrana que expressa células da linhagem mielóide; sendo incluídos também os genes CD2AP e MS42A. Esse aporte gênico estão associados com deficiências no reparo do DNA, ciclo celular retardado, instabilidade cromossômica, perda do cromossomo X no envelhecimento de mulheres normais, sítio frágil cromossômico 6p21 e diminuição da atividade dos genes ribossômicos. O distúrbio pode ter início tardio (na vida senil) ou precoce. **CONCLUSÃO:** Apesar, de todas essas pesquisas, a DA ainda impõe-se para a humanidade com causas e tratamentos ainda indefinidos. Portanto, pretende-se nessa revisão de literatura, analisar as implicações gênicas no processo fisiopatológico da DA.

Palavras-chave: Doença de Alzheimer, genética, β -amilóide.
Email: fernandj_rn@hotmail.com

PACIENTE COM DELEÇÃO (6)(P23): RELATO DE CASO

Rafael Dayves Medeiros de Queiroz - Paulo Victor de Souza Araújo

INTRODUÇÃO: Os raros relatos de casos descritos de deleção (6)(p23) reportam descobrimento da deleção após diagnóstico de leucemia mielóide aguda (LMA), omitindo os traços fenotípicos que poderiam ajudar a identificar portadores dessa mutação. Neste relato, apresentamos um caso de uma criança com deleção (6)(p23) comprovada pelo cariótipo com banda G e aspectos dismórficos específicos. **RELATO DE CASO:** Paciente I.P.M.M., sexo feminino, 11 meses, procedente de Cabaçeiros/PB, encaminhada da APAE para diagnóstico. Ao nascer, permaneceu na UTI durante 7 dias sem diagnóstico preciso (suspeita de cardiopatia, pneumonia intra-uterina e síndrome de Down). Gestação sem intercorrência, apgar de 5 min 8, ao nascer peso de 2.875g, estatura de 47.5cm e perímetro cefálico de 33cm. Ao exame físico apresentou: exoftalmia, fenda palpebral oblíqua, palato arqueado, dedos longos, prega única palmar e ponte nasal alargada. Pais de casamento não consanguíneo com dois outros filhos sem anomalias. Foi solicitado ecocardiograma e cariótipo com banda G, os quais revelaram cardiopatia e cariótipo 46, XX, deleção (6)(p23). Quanto ao desenvolvimento, até os 6 meses, a paciente apresentou estatura dentro do 50º centil, caindo, no 11º mês, abaixo do 5º centil. Paciente apresentou peso dentro do 10º centil até o 4º mês, caindo para muito abaixo do 5º centil após essa idade. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** Em relação à clínica do paciente com deleção (6)(p23), Law et al mostrou um estudo comparativo em 11 pacientes: mais de 50% apresentaram retardo no desenvolvimento/hipotonia, anomalias na orelha, no palato e nos olhos, formato anormal do crânio, defeitos cardíacos e anomalias genitais. Esses achados são compatíveis com o quadro clínico da paciente. Quanto à LMA, o risco para a paciente deverá ser considerado só a partir da sexta década.

Email: rafaeldayves@hotmail.com

SÍNDROME DE SECKEL COM AGENESIA DE GÔNADAS: RELATO DE DOIS CASOS

Deilana Azevedo Barbosa - Gabriel Leiros Romano - Karoline Rayana dos Santos - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Seckel, é uma síndrome genética com herança autossômica recessiva, associada a diferentes *loci* (3q22.1-q24; 14q23; 18q11.31q1), demonstrando uma heterogeneidade genética. Caracteriza-se face típica, *de pássaro*, por retardo no crescimento uterino, baixa estatura proporcional; microcefalia; retardo mental. **RELATO DOS CASOS: Caso 1-** APCR, 18 anos, sexo feminino, baixo peso ao nascer. Apresenta microcefalia, nariz proeminente, rosto estreito, retrognatia, retardo mental leve, implantação baixa das orelhas, lóbulos hipoplásticos, atraso da puberdade. Peso e altura abaixo do p5 (147 centímetros, 32,3 kg). Cariótipo normal, FSH, LH elevados; estradiol baixo, ultra-sonografia pélvica: agenesia do útero e ovários. **Caso 2 -** EGR, 2 anos e 8 meses, sexo masculino, queixa principal de baixo peso e baixa estatura, criptorquidia bilateral; cariótipo XY; PC ao nascer 32cm; orelhas pequenas, afastamento 1º e 2º pododáctil, *face de pássaro*. Na ultra-sonografia pélvica não há imagens sugestivas de testículos. **DISCUSSÃO:** Observa-se entre esses pacientes com Síndrome de Seckel, a agenesia útero-ovariana na primeira paciente e criptorquidia bilateral no segundo paciente. A associação de agenesia útero-ovariana, que ocasionou na paciente de 18 anos um hipogonadismo hipergonaditrófico é raro na literatura sobre a síndrome. Há apenas referência ao atraso puberal na síndrome de Seckel, sem definição de sua etiologia. Criptorquidia é um achado freqüente no exame pediátrico, mas em geral os testículos podem ser identificados por exame de imagem, o que não foi o caso do segundo paciente. Só na idade puberal se poderá saber se o paciente desenvolverá os caracteres sexuais dependentes dos testículos, ou se também apresentará um hipogonadismo hipergonaditrófico.

Palavras chaves: seckel, hipogonadismo, criptorquidia.

Email: deilanazevedo@hotmail.com

DISPLASIA CLEIDOCRANIANA : RELATO DE CASO

MENDES, Laís Jorge – COUTINHO, Ana Caroline Caldas - MELO, Julia Carole Medeiros de - GODOY Gustavo Pina - MEDEIROS, Paula Frassinetti Vasconcelos

INTRODUÇÃO: a displasia cleidocraniana (DCC) é uma síndrome rara, com prevalência de um por milhão. Pode ocorrer por mutação de novo ou transmissão autossômica dominante, tem penetrância completa e grande variabilidade fenotípica. Mutações no gene CBFA1 (situado no cromossomo 6p21) impedem a transformação das células-tronco mesenquimais em osteoblastos e compromete diversos ossos e articulações do corpo, dentre eles clavículas, crânio, face e dentes. A ausência das clavículas, que ocorre em 10% dos casos, ou a sua formação parcial permite aos seus portadores movimentar os ombros para frente, até a linha média do corpo, sem nenhum desconforto. O estudo radiológico permite o diagnóstico preciso desta displasia. **RELATO DE CASO:** R.J.O., sexo masculino, 37 anos, sem filhos, encaminhado por retardo associado a estigmas faciais sindrômicos e com relato de erupção atual dos dentes. No período neonatal, foi observado atrofia de coanas e só houve eliminação de urina no 5º dia, após intervenção cirúrgica na uretra. Na infância, apresentou atraso no fechamento das fontanelas e desenvolvimento psicomotor insatisfatório. A mãe e as duas irmãs são afetadas, apresentando características menos evidentes. No exame físico foi encontrado crânio com, palato arqueado, estreito e profundo, úvula presa no pilar amigdaliano direito, desvio do septo nasal, uso de prótese dentária, mobilidade anormal dos ombros para frente, possibilitando o toque entre eles, braquicefalia, depressão crânio-frontal mediana e baixa estatura (155cm, <P5). Exame radiográfico: hipoplasia das clavículas, sobretudo seus segmentos laterais, e relações articulares mantidas, aumento do diâmetro latero-lateral craniano, presença de múltiplos ossos wormianos adjacentes à cintura lambdóide, leve desvio do eixo vertebral para a esquerda, encurtamento dos colos femurais. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** as características clínicas e radiográficas permitiram o diagnóstico de DCC. A história familiar com presença de mãe e irmãs com características físicas menos evidentes reforçam a variabilidade fenotípica da síndrome. Como doença de padrão autossômico dominante foi informado ao paciente a possibilidade elevada (50%) de ter filhos afetados.

Email: lais.jmendes@hotmail.com

DISCONDROSTEOSE DE LERI-WEILL ASSOCIADA À MUTAÇÃO NO GENE SHOX: RELATO DE CASO

Rayana Elias Maia - Guilherme Augusto de Andrade Lima Barbosa - Andrew Vinícius de Souza Batista - Rosângela R. R dos Santos - Paula Franssineti de Medeiros

INTRODUÇÃO: O gene SHOX, localizado na região pseudoautossômica (PAR1) do braço curto dos cromossomos sexuais, é fundamental na determinação da altura normal, e deleções nele estão associadas à baixa estatura de algumas enfermidades como a Discondrosteose de Leri-Weill (DLW). A DLW é uma forma freqüente de displasia óssea com herança autossômica dominante, caracterizada por baixa estatura desproporcional, encurtamento mesomélico dos membros, limitação da movimentação nas articulações do cotovelo e do punho e alteração típica do antebraço - a deformidade de Madelung. É pouco evidente na infância, acentuando-se na adolescência e tendendo a ser mais grave no sexo feminino. **RELATO DO CASO:** paciente do sexo feminino, 13 anos, com queixa de baixa estatura, deformidade e dor nos punhos no início da puberdade e história de baixa estatura familiar. Ao exame físico, apresentou clássica tríade clínica da DLW com estatura abaixo do percentil 5, mesomelia e deformidade de Madelung, com alinhamento radioulnar anormal; além de cúbito valgo, genu varo e aspecto de musculatura hipertrófica nos membros. Radiografia mostrou pseudoluxação dorsal da porção distal da ulna, triangularização da epífise distal do rádio com fusão precoce da sua porção ulnar, saliência cubital e piramidalização do carpo. Análise genética do gene SHOX, por MLPA detectou grande deleção na PAR1, em heterozigose, envolvendo o gene SHOX, a SHOX area e os genes CSF2RA, IL3RA e ASMT. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** A haploinsuficiência do SHOX é detectada em 77% dos pacientes com DLW e apesar desse fato ser um fator favorável ao tratamento da baixa estatura com hrGH, o diagnóstico tardio na paciente impossibilitou o tratamento. A importância da suspeita e confirmação precoce da mutação do gene SHOX reside na possibilidade de reversão parcial da baixa estatura na criança e aconselhamento genético à família. **Palavras-chave:** SHOX; Discondrosteose de Leri-Weill; Deformidade de Madelung; Baixa estatura.

Email: rayanamaia@hotmail.com

DOENÇA DE GAUCHER: RELATO DE CASO

Camila Carolina de Souza - Dynara Mabel de Queiroz Pinheiro - Janaina Reis Menezes -Rosangela R. R Santos -
Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: A doença de Gaucher é uma doença recessiva autossômica definida pela presença de dois alelos mutantes para o gene da enzima glicocerebrosidase, localizado na região q21 do cromossomo 1. A mutação genética é responsável pela decomposição catalítica insuficiente dentro dos lisossomos, levando à armazenagem de grandes quantidades de substrato dentro dos monócitos/macrófagos, principalmente em baço, fígado, medula óssea e pulmão. O homocigoto para N370S na doença de Gaucher do TIPO I, forma não neuropática, afeta crianças e adultos com hepatoesplenomegalia, anemia, trombocitopenia, leucopenia e lesões ósseas. **RELATO DE CASO:** R.F.S., sexo masculino, 11 anos, natural e procedente de Campina Grande-PB, filho de pais consanguíneos, apresentou hepatoesplenomegalia, plaquetopenia associada a fenômenos hemorrágicos desde os 7 anos de idade e déficit pondero-estatural. Após prova terapêutica, não responsivo para Calazar, foi realizado novo mielograma, quando foram vistas células de Gaucher. A avaliação enzimática comprovou o diagnóstico de Doença de Gaucher. Ao diagnóstico apresentava comprometimento ósseo importante. Resultados de ensaios enzimáticos: β -glicosidase= 0,22nmol/h/mg de proteína (VR=10-45) e Quitotriosidase= 16801nmol/h/ml (VR=8,85-132) e genótipo N370S/L444P. Foi iniciado tratamento com Imiglucerase-200 UI, EV, 15/15 dias. Houve regressão total da hepatoesplenomegalia e normalização da plaquetopenia e anemia. No entanto as lesões ósseas não responderam no mesmo nível. Atualmente recebe reposição enzimática na dose de 60 UI/kg, em função das lesões ósseas. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** houve um retardo no diagnóstico de Doença de Gaucher no paciente, por ser o Calazar uma doença freqüente na região e o quadro clínico de ambas as doenças se sobreporem. O paciente é filho de pais consanguíneos, o que aumentava a possibilidade de uma doença AR. Apesar de primos de primeiro grau, o paciente tem doença de Gaucher causada por uma heterozigose composta (genótipo N370S/L444P).

Palavras-chave: Erro inato, Gaucher, não neuropática.

Email: camila_carolina@hotmail.com

MANIFESTAÇÃO ATÍPICA DA VARIANTE ANEMIA FALCIFORME/ BETA TALASSEMIA: RELATO DE UM CASO

Joacilda da Conceição Nunes - Rosa Trócoli - Isabella Lacerda de Oliveira - Valcilene Ives de Freitas - Maxrose Freitas

INTRODUÇÃO: Doença falciforme é uma denominação usada para caracterizar uma doença causada pela presença de hemoglobina S (HbS) nas hemácias, resultante de uma mutação que se expressa em homocigose, autossômica recessiva. A doença pode vir associada a outros defeitos estruturais da hemoglobina como HbS/beta talassemia, HbS/HbC, HbS/Persistência hereditária da hemoglobina fetal, HbS/HbD. Clinicamente apresenta-se com anemia crônica, crises vaso-oclusivas recorrentes, crises dolorosas, aumento da susceptibilidade a infecções, crise aplástica, crise de seqüestração esplênica, acidente vascular cerebral, lesões oftálmicas, cardíacas, pulmonares e renais, colelitíase, necrose asséptica da cabeça do fêmur, priapismo, úlcera de perna e alterações no crescimento e desenvolvimento. **OBJETIVO:** relatar um caso de anemia falciforme/beta talassemia com manifestações atípicas atendido em hospital público de João Pessoa/PB. **RELATO DE CASO:** Y.V.L., pré-escolar de 5 anos de idade, masculino, pardo, procedente de Pilar/PB, admitido na urgência do Hospital Arlinda Marques, em março de 2011, apresentando rigidez de nuca, dor abdominal difusa e febre. O diagnóstico de meningite foi descartado. Procedeu-se à investigação, com exames laboratoriais e de imagem que revelou acentuada anemia microcítica hipocrômica. Iniciado tratamento com ceftriaxona 1g e hemotransfusão. Evoluiu com artralgia e artrite nos membros e febre elevada. O quadro progrediu com dor localizada na tíbia esquerda com sinais flogísticos. Foi acrescentado oxacilina ao tratamento. **RESULTADO:** o esfregaço de sangue periférico, DHL, reticulócitos revelaram anemia hemolítica com Coombs direto negativo, G6PD normal, FAN e anti-SM não reagente e eletroforese de hemoglobina com doença falciforme/beta talassemia, caracterizada pela presença de HbS, aumento de HbA2 e ausência de HbA. Realizada nova transfusão sanguínea e feito ácido fólico com boa resposta ao tratamento. **CONCLUSÃO:** segundo a OMS, no Brasil a prevalência da Hb S/Talassemia é 1: 25 mil pessoas e nascem 600 crianças/ano com esse genótipo. Apesar da alta prevalência das hemoglobinopatias, ainda se tem dificuldade para diagnosticar e tratar precocemente suas manifestações atípicas como no presente caso, visto que são afecções crônicas que requerem acompanhamento constante e podem levar à morte.

Email: valjuniorbsf@gmail.com

PERFIL DE RECÉM-NASCIDOS COM MALFORMAÇÕES CONGÊNITAS EM UTI NEONATAL DO MUNICÍPIO JOÃO PESSOA-PB, ANÁLISE DE 2010 A ABRIL 2011.

Rivus Ferreira Arruda - Ianne Feitosa Lucena - Homero Medeiros de Oliveira Júnior - Marcella Muniz Marinho - Joacilda da Conceição Nunes

INTRODUÇÃO: As malformações congênitas representam a segunda causa de mortalidade neonatal, atrás apenas da prematuridade. A incidência dessas alterações encontra-se entre 2% e 3% dos nascidos vivos, sendo as anomalias cardiovasculares e as do sistema nervoso as mais prevalentes e com maiores índices de mortalidade neonatal. **OBJETIVOS:** Determinar a prevalência de malformações congênitas em recém-nascidos internados em UTI neonatal da Maternidade Frei Damião em João Pessoa-PB. **METODOLOGIA:** Realizou-se estudo transversal, partindo-se de 30 pacientes com malformação congênita internados na Unidade de Terapia Intensiva (UTI) neonatal da Maternidade Frei Damião, em João Pessoa-PB. O universo da pesquisa foi de 238 neonatos. O período de estudo foi de janeiro de 2010 a abril de 2011. **RESULTADOS:** As malformações encontradas foram cardiopatias, gastroesquize, fenda palatina, síndrome de Pierre-Robin, meningomielocèle, atresia ileal, ausência de corpo caloso, atresia esofágica e traqueomalácia. Verificou-se que 12,6% dos pacientes apresentavam algum tipo de malformação congênita, dos quais 3,3% tinham cardiopatia e 0,84% gastroesquize. Os pacientes malformados apresentaram duas vezes maior risco de mortalidade do que o grupo de neonatos internados na UTI sem malformações congênitas. 100% dos recém-nascidos com malformação congênita do nosso estudo tinham idade gestacional inferior a 37 semanas. **CONCLUSÕES:** Todos os pacientes com malformações foram prematuros, representando maior risco de mortalidade neonatal. Apesar do ônus hospitalar ser elevado, esses neonatos necessitam de apoio em terapia intensiva após o nascimento. Apenas com o auxílio médico-hospitalar esses pacientes terão a chance de obter um melhor prognóstico e qualidade de vida.

Palavras-chave: Malformação congênita; Cardiopatia congênita; UTI neonatal.
Email: ianinhafeitosa@hotmail.com

FREQUENCIA DE MUTAÇÕES DO GENE DA 21-HIDROXILASE EM PACIENTES COM HCSR CLÁSSICA E NÃO CLÁSSICA.

Márcio Souto Batista de Almeida - Maxlânio William de Souza Guedes - Philippe Meneses Benevides - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: Mutações no gene da 21 –hidroxilase são responsáveis por 90-95% dos casos de Hiperplasia Congênita de Supra-Renal (HCSR). Há diferentes fenótipos para este distúrbio, no tipo clássica, dois terços são tipo perdedor de sal com ou sem genitália ambígua, se feminino ou masculino, respectivamente, e o tipo não-clássico pode se apresentar apenas como pubarca precoce. **OBJETIVOS:** Descrever a frequência das mutações encontradas em 19 pacientes que apresentavam hiperplasia congênita de supra-renal clássica ou não-clássica. **MÉTODO:** estudo retrospectivo em 19 pacientes com quadro clínico de hiperplasia congênita de supra renais, tipo clássico e não clássico que tiveram pesquisa de mutações no gene da 21 hidroxilase através de PCR e sequenciamento. No estudo genético foram pesquisadas as mutações P30L, Íntron2(G656), E3 (do 8pb), I172N, C1E6, V281L, F360insT, Q318X, R339H, R356W, G424S, R426H e P453S e possíveis rearranjos (deleção/conversão) dos genes CYP21A2 e CYP21AP. **RESULTADOS:** 6/19 pacientes tiveram alterações encontradas em homozigose, sendo 1/6 caso por mutação V281L, 2/6 casos por mutação Intron 2 (G656), 1/6 caso por deleção do gene CYP21A2, 1/6 caso por mutação IVS2-13 C>G e em 1 caso houve mutação que não altera atividade da enzima (S268T). Em 4 casos houve dupla mutação em heterozigose: Íntron 2 (G656) e L142P; Íntron 2 (G656) e R356W; Q318X e L12M; e V281L e P357S. Em 9/19 casos houve alterações em heterozigose, sendo 5/9 casos V281L, 1/9 caso P453S, 1/9 caso V3581, 1 caso M239K /9 e 1/9 caso P267L. **CONCLUSÕES:** As mutações mais frequentes foram Íntron 2 (G656), que foi encontrada em 2 casos em homozigose e 2 em dupla heterozigose isolada e V281L tendo sido encontrada em um caso em homozigose 1 em dupla heterozigose e 5 em heterozigose isolada, o que é condizente com a literatura, diferindo apenas com relação a mutação I172L que não foi encontrada em nenhum caso e em 3 estudos brasileiros está entre as 3 mais frequentes.

ENCEFALOCELE FRONTOPARIETO-OCCIPITAL: RELATO DE CASO

Camila Carolina de Souza - Dynara Mabel de Queiroz Pinheiro - Janaína Reis Menezes

INTRODUÇÃO: Os defeitos do fechamento do tubo neural (DFTN) são malformações congênitas frequentes que se originam durante a quarta semana embriogênica. Uma das formas clínicas encontradas é a encefalocele, na qual cérebro e meninges herniam-se através de um defeito na calota craniana. A maioria dos casos é atribuída à herança multifatorial, interação genética e de fatores ambientais. **RELATO DO CASO:** M.C.R.L., feminino, natural de Campina Grande-PB, nascida em 24/07/2010, parto distócico com 38 semanas, peso e comprimento adequados para idade gestacional. Pais não consanguíneos, irmão e irmã mais velhos saudáveis. Gestação sem intercorrências, porém ultra-sonografia (16ª semana) evidenciou parênquima cerebral de contornos irregulares e ossos de calota craniana de difícil visualização, interrogando-se exencefalia. As seguintes, 23ª e 35ª semanas, formação parcial dos ossos da calota ocasionando herniação do encéfalo. Genitora não fez uso de ácido fólico antes nem durante a gestação. RN chorou ao nascer, porém evoluiu apresentando febre, apnéias, cianose, hipertonía e opistótono, com administração de oxacilina, amicacina e fenobarbital e boa evolução. Ao exame físico, encefalocele fronto-parieto-occipital, orelhas displásicas, ectrodactilia no pé direito, implantação proximal do 4º pododáctilo do pé direito e 5º do esquerdo. Radiografia lombo-sacral (27/10/10) não evidenciou anormalidades. TC (11/11/10) mostrou malformação cranioencefálica severa, associada a áreas extensas de encefalocele e alterações morfológicas de estruturas encefálicas supratentoriais. Atualmente, a criança apresenta engasgos (interrogado engasgo central ou malformação otorrinolaringológica), em uso de fenobarbital, com controle das convulsões. Como associado à encefalocele a paciente apresenta malformações outras, aguarda resultado do cariótipo e avaliação otorrinolaringológica. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** assim como a paciente descrita, os relatos na literatura mostram que os DFTNs são mais comuns no sexo feminino. A paciente apresentou uma encefalocele gigante, menos freqüente do que os defeitos de fechamento da coluna. A mãe não utilizou ácido fólico durante o fechamento do tubo neural, uma conduta ainda não consolidada no Brasil. A encefalocele ocorreu associada a outras malformações, o que torna imperiosa uma investigação genética mais aprofundada para aconselhamento genético.

Email: dynaramabel@hotmail.com

UTILIZAÇÃO DA QUITOSANA COMO UM PROMISSOR AGENTE NA TERAPIA GÊNICA

Amanda Maria Pessoa Gomes - Renata Aguiar de França - Rodrigo Niskier Ferreira Barbosa - Morgana Maria Souza Gadelha de Carvalho - Fábio Correia Sampaio.

INTRODUÇÃO: A quitosana é um polissacarídeo obtido a partir da desacetilação da quitina, sendo muito abundante na natureza, perdendo para a celulose. As propriedades da quitosana são dependentes do seu peso molecular, grau de desacetilação e viscosidade. Devido ao baixo custo de produção, sua biocompatibilidade, biodegradabilidade, baixa toxicidade, ausência de mutações e ser pouco imunogênica, a quitosana apresenta potencial favorável para a entrega de genes. **OBJETIVO:** Revisar na literatura, dados sobre a utilização da quitosana na liberação gênica. **METODOLOGIA:** Foi realizada uma pesquisa na base de dados PUBMED, limitada de maio de 2010 a maio de 2011, com as palavras-chave quitosana, DNA e liberação. **RESULTADOS:** Foram obtidos 56 (cinquenta e seis) trabalhos dos quais 5% foram de revisões bibliográficas e 95% foram trabalhos experimentais. Dentro destes, apenas 15% apresentaram resultados inconclusivos. A quitosana demonstrou promissores resultados em 85% dos trabalhos. Os trabalhos foram realizados em 18 países, nos quais 44,4% foram no continente europeu, 44,5% na Ásia e 11,1% no continente americano. Entretanto, 50% desses trabalhos foram realizados com a interação da quitosana com o DNA, 3,5% com interação da quitosana com o RNA e 7,2% com a interação da quitosana com DNA e RNA. Na maioria dos trabalhos a quitosana demonstrou mucoadesividade, alta eficiência de transfecção e devido a sua biocompatibilidade e biodegradabilidade conseqüente baixa imunogenecidade. Assim sendo, as pesquisas analisadas demonstram reais possibilidades terapêuticas para doenças como diabetes, artrite, doenças respiratórias e cardíacas. Especificamente frente a neoplasias malignas as propriedades de biocompatibilidade e biodegradabilidade da quitosana em 21,4% demonstrou eficácia maior quando comparada as terapias tradicionais. **CONCLUSÃO:** Conclui-se então que a quitosana e seus derivados possuem alto poder de transfecção, biocompatibilidade, biodegradabilidade, baixa imunogenicidade o que possibilita sua aplicação concreta na terapia gênica.

Palavras-chave: quitosana, terapia gênica, DNA.

Email: mandapgomes@hotmail.com

MANIFESTAÇÕES CONGÊNITAS DA ECTRODACTILIA: VARIABILIDADE DA PENETRÂNCIA E EXPRESSÃO GENÉTICA

Aláide Gizelly de Freitas Facundes - Gabriella Campos Ferreira Almeida - Giuly Gomes Lima - Karla Renaly Silva Pontes

INTRODUÇÃO: A ectrodactilia corresponde a um conjunto de características dismórficas dos membros superiores e inferiores que podem estar associadas a defeitos provocados por inúmeras mutações gênicas em múltiplos loci ou alterações cromossômicas estruturais como deleções e inversões. O distúrbio é autossômico dominante, quando a anomalia é isolada, com penetrância reduzida, esporádica e de caráter multifatorial. **OBJETIVO:** A revisão bibliográfica tem como objetivos levantar hipóteses que correlacionam a angiogênese e o uso de teratógenos na formação dos membros, discorrer sobre os cromossomos envolvidos na ectrodactilia, os quais estão relacionados também com a Síndrome de Displasia Ectodérmica e Fissura Lábio-palatal conhecida como EEC e estimular a comunidade científica a estudar essa alteração congênita isoladamente, já que a literatura é pobre nesse aspecto. **METODOLOGIA:** O trabalho foi metodologicamente construído a partir da observação de um caso no alto sertão da Paraíba, cujas informações foram colhidas com a progenitora da infante, a partir disso foi elaborada uma revisão literária acerca do assunto. **RESULTADOS/CONCLUSÃO:** O achado dessa criança de 10 anos, apesar de ser uma situação clínica relativamente rara, apresenta histórico familiar de outros casos, com diferenças fenotípicas. Salientamos, então, a possível relação entre os diferentes níveis de penetrância nas gerações analisadas, sugerindo-se um salto de gerações, possivelmente justificado pelo imprinting genômico, além dos possíveis efeitos multifatoriais relacionados aos indivíduos. A origem dos membros ocorre entre a sexta e sétima semana do desenvolvimento a partir do crescimento do broto pela sinalização de genes e por diversos fatores de crescimento associados a fibroblastos, conseqüentemente é possível que a ectrodactilia ocorra nesse período. O aconselhamento genético conduz as pessoas à tomada de decisões sobre a procriação, além de facilitar o convívio social através da inserção dos familiares em grupos de apoio aos portadores da ectrodactilia.

Palavras-Chave: Ectrodactilia, Sinalização Celular, Aconselhamento Genético.

Email: giulygomeslima@hotmail.com

CARACTERIZAÇÃO DE PACIENTES COM CÂNCER DE LARINJE SUBMETIDOS À LARINGECTOMIA TOTAL DO HOSPITAL DA FAP NA CIDADE DE CAMPINA GRANDE

Giórgia Gonçalves Maciel; Mylena Tâmmila Silva Costa; Jaqueline Santos Guimarães; Valeska Silva Lucena; Fabiana Paulino Alves

Introdução: Atualmente, o câncer é considerado um problema de saúde pública. Dessa forma, a tarefa de combatê-lo exige um conhecimento da incidência dessa doença. No que diz respeito ao câncer de laringe, esse corresponde à presença de um tumor maligno nessa região, onde o paciente acometido por esta patologia necessita ser submetido à laringectomia total, apresentando algumas alterações estéticas e funcionais, em decorrência desse tratamento. **Objetivo:** O objetivo proposto foi descrever o perfil sócio-demográfico dos pacientes acometidos pela doença bem como identificar as alterações fisiológicas decorrente da laringectomia total. **Metodologia:** Realizou-se uma pesquisa descritiva exploratória de abordagem quantitativa, na Fundação Assistencial da Paraíba – FAP em Campina Grande – PB, no mês de abril de 2010. A população constituiu-se de 12 pacientes submetidos à laringectomia total, no período de janeiro de 2006 a janeiro de 2010, e ainda uma amostra de 08 usuários do referido serviço de saúde. Utilizou-se, como instrumento de coleta de dados, um questionário que foi aplicado aos participantes. **Resultados/Conclusão:** Os resultados demonstram que, quanto ao perfil, todos os participantes eram do sexo masculino, com faixa etária entre 55 a 81 anos; sendo 75% casados e 100% não alfabetizados; as profissões citadas foram: agricultor 75%, eletricista 12,5% e pedreiro 12,5%. Com relação aos fatores de risco, 100% eram tabagistas e 87,5% etilistas. Nas manifestações clínicas referidas, todos relataram rouquidão e 12,5% sentiram queimação na garganta. Em relação à capacidade funcional, todos conseguem deglutir alimentos sólidos leves, 50% sentem normalmente o sabor da comida e 50% disseram sentir o sabor da maioria das comidas; com relação à saliva, 100% relataram ter saliva de consistência normal; no que diz respeito à fala, 100% dos pacientes são entendidos apenas pela família e amigos e 100% disseram que mantêm seu ritmo antigo no que se refere à realização das atividades diárias.

Email: giorgiamaciel@yahoo.com.br

ANÁLISE DE PACIENTES SUBMETIDOS À LARINGECTOMIA TOTAL: READAPTAÇÃO PSICOLÓGICA E ANÁLISE DA QUALIDADE DE VIDA

Valeska Silva Lucena - Giórgia Gonçalves Maciel - Mylena Tãmmila Silva Costa - Jaqueline Santos Guimarães - Anderson Gonçalves Da Silva

INTRODUÇÃO: A incidência do câncer da laringe varia de país para país. Corresponde a aproximadamente 27% dos casos de câncer da região de cabeça e pescoço. Sendo a grande maioria de origem epitelial (carcinomas), podendo ainda ocorrer tumores neuroendócrinos, sarcomas, entre outros. Os carcinomas precoces podem ser tratados com cirurgias parciais ou totais, os resultados têm sido satisfatório, porém podem ocorrer complicações funcionais. O estudo justifica-se diante das dificuldades enfrentadas pelos pacientes laringectomizados a se readaptarem às novas necessidades biopsicossociais necessárias para uma melhor qualidade de vida. **OBJETIVO:** Objetivou-se avaliar a readaptação dos pacientes submetidos à laringectomia total, na realização das atividades da vida diária e qualidade de vida, bem como avaliar repercussões psicossociais decorrentes desse procedimento. **METODOLOGIA:** Para isto, foram aplicados questionários (elaborado a partir do questionário para a avaliação de qualidade de vida em pacientes com câncer de cabeça e pescoço validados no Brasil) a 12 pacientes submetidos à laringectomia total, no período de janeiro de 2006 a janeiro de 2010, na Fundação Assistencial da Paraíba – FAP em Campina Grande – PB, no mês de abril de 2010. **RESULTADOS:** Foi verificado que todos os pacientes eram do sexo masculino e tinham entre 55 e 81 anos de idade. Com relação aos fatores psicoemocionais, 100% referiram ter uma aparência indesejável, porém isto não atrapalhava no seu dia a dia; relataram não estarem ansiosos e preservarem o humor. Nos aspectos relacionados à convivência social e qualidade de vida, evidenciou-se que 87,5% dos pacientes não sofreram alteração no seu relacionamento com sua parceira após a laringectomia e 100% confirmaram que a qualidade de vida melhorou após a cirurgia. **CONCLUSÃO:** Evidenciou-se, a importância do cuidado e atenção proporcionados pelos familiares, bem como da necessidade de orientação e assistência da equipe multiprofissional aos pacientes submetidos à laringectomia total, o que contribui com a melhoria de suas qualidades de vida.

Email: valeskasl@hotmail.com

DOENÇA RENAL POLICÍSTICA COM COLESTASE NEONATAL: RELATO DE CASO

Juliana Maia Marinho - Iranilson Medeiros Germano dos Santos - Mônica Virgínia Solano Brito - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: A doença renal policística autossômica recessiva (ARPKD) é uma desordem, mapeada ao cromossomo 6 (6p 12.2), caracterizada por dilatações císticas dos ductos coletores renais associadas, invariavelmente, à anormalidades hepáticas, hipertensão portal, insuficiência renal, hipertensão e retardo do crescimento. Sua incidência varia de 1: 30000 a 1: 55000 crianças nascidas vivas. **RELATO DO CASO:** Criança branca, sexo feminino, pais não consanguíneos, 03 anos e 3 meses de idade, apresentou, ao nascimento, icterícia neonatal, com predomínio de bilirrubina direta, caracterizando uma colestase, além de pé torto congênito, surdez e estrabismo. Terceira filha, gravidez com intercorrências devido a várias tentativas de aborto, com peso ao nascimento de 2900g, 49cm de comprimento. Não há relato de história de doença policística renal na família. O diagnóstico de ARPKD foi feito por USG abdominal, para investigação da colestase hepática. Evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, mas com bom desenvolvimento pondo-estatural.. Uréia e creatinina dentro dos padrões da normalidade até o momento. Ultrassonografia: imagem fortemente sugestiva de insuficiência renal. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** Apesar de o acometimento hepático ser mais freqüente em pacientes mais velhos, manifestações hepáticas podem ocorrer em aproximadamente 45% das crianças portadoras de ARPKD. A paciente teve um comprometimento hepático que levou ao diagnóstico de ARPKD.

PALAVRAS-CHAVE: Doença Policística Renal Autossômica Recessiva; icterícia neonatal.

Email: juzinha8519@hotmail.com

ALTERAÇÃO GÊNICA E DESENVOLVIMENTO DA SÍNDROME DO X-FRÁGIL

Camila Carla Dantas Soares - Jeferson Barbosa Silva - Giuliana Soares Garcia - Rafaella Alves Sarmento Costa - Alynne Mendonça Saraiva

INTRODUÇÃO: A Síndrome do X Frágil é uma condição de origem genética, considerada a causa mais freqüente de comprometimento mental com caráter hereditário, afetando o desenvolvimento intelectual e o comportamento de homens e mulheres. **OBJETIVO:** O presente estudo objetivou abordar informações sobre o que é a Síndrome do X Frágil, quais as suas características, tais como sinais e sintomas e influência da expressão gênica e o desenvolvimento de transtornos mentais, com isso formular possíveis intervenções. **METODOLOGIA:** Para sua elaboração, utilizamos a pesquisa bibliográfica como metodologia. Para construção do arcabouço teórico, consultamos artigos científicos oriundos das bases de dados do Scientific Electronic Library Online (SCIELO), compreendendo os anos de 2000 a 2011, os descritores utilizados para a pesquisa foram: síndrome do X frágil; retardo mental; fatores genéticos. **RESULTADOS:** A expressão "X-Frágil" deve-se a uma mutação no gene FMR-1, localizado no cromossomo X, passando a apresentar uma falha numa de suas partes. Essa falha ou "fragilidade do X" causa um conjunto de sinais e sintomas clínicos, revelando alterações das características físicas, cognitivas (área intelectual), emocionais e comportamentais, como apresentar histórico de retardo mental na família, sem diagnóstico preciso, retardo motor, hiperatividade, déficit de atenção entre outros. Por seus sintomas serem similares a outros quadros clínicos de distúrbios de desenvolvimento, necessitam de confirmação através de exame genético com técnicas especiais, com isso a família pode identificar a origem dos problemas e melhor compreendê-los para buscar tratamentos mais específicos. A assistência e o aconselhamento genético, logo após a confirmação da doença, são auxílios decisivos para um casal planejar seu futuro, sabendo dos riscos de transmissão para seus futuros filhos. Portanto, sua confirmação é sempre recomendada. Não somente para aconselhamento genético, mas também para redirecionamento de terapias que tenham sido ou estão sendo desenvolvidas para seu tratamento.

Email: camilacarla.soares@hotmail.com

SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS: RELATO DE CASO

BRITO, Mônica Virgínia Solano - MARINHO, Juliana Maia - OLIVEIRA, Liliane Maria Fonseca - MEDEIROS, Paula Frassinetti Vasconcelos

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Smith-Magenis (SMS) é causada em 90% dos casos por uma deleção (3.7-Mb) localizada em 17p11.2 ou por mutações no gene RAI1, localizado na mesma região. Prevalência é estimada em 1:25.000 nascidos vivos, mas estima-se que muitos pacientes não são diagnosticados. Ambos os sexos são igualmente afetados. Caracteriza-se clinicamente por anomalias múltiplas que incluem retardo mental, alterações do comportamento, déficit no desenvolvimento psicomotor e alterações do ciclo circadiano. O diagnóstico laboratorial pode ser confirmado por FISH ou MLPA. **RELATO DE CASO:** JOS, 13 anos, sexo masculino, filho de pais não consanguíneos, nascido de parto eutócito, a termo, sem intercorrências no período neonatal, com queixa principal de retardo mental. Genitora referia ainda história de hipotonia, atraso significativo na linguagem, hiperatividade, distúrbio do sono e comportamento autodestrutivo. Ao exame físico, peso e altura adequados à idade, em puberdade (G3) e estigmas faciais sindrômicos: lábio inferior voltado para baixo, fronte proeminente, ponte nasal ampla, orelhas grandes e descoladas. Ausência de braquicefalia e braquidactilia. Cariótipo: normal. Pesquisa de microdeleções/duplicações por MLPA: deleção em 4 das 5 sondas da região Smith-Magenis. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** Apesar de uma análise retrospectiva dos dados clínicos do paciente pudesse sugerir a síndrome de Smith-Magenis, retardo mental e sinais dismórficos fazem parte de inúmeras síndromes. Essa constatação associada à ausência de anomalias cromossômicas detectáveis no cariótipo sugeriam a eventual presença de alterações cromossômicas não detectáveis na citogenética.. Optou-se por um screening para investigação de microdeleções/duplicações subteloméricas e de síndromes de microdeleções mais comuns, dentre elas a de Smith-Magenis através de do método MLPA.

Email: monicavsbrito@gmail.com

DUPLICAÇÃO DO GENE SHOX: RELATO DE CASO

MENDES, Laís Jorge - COUTINHO, Ana Caroline Caldas - MELO, Julia Carole Medeiros de -MEDEIROS, Paula Frassinetti Vasconcelos

INTRODUÇÃO: Estudos mostram o gene SHOX (família homeobox gene) como um grande determinador da estatura, ocupando uma região de aproximadamente, 40kb dentro da PAR1(Xp22.3eYp11.3), apresentando 7 éxons, sendo altamente transcrito nas células osteogênicas, nos músculos esqueléticos e cardíaco e nos fibroblastos da medula óssea. Sua exata função é desconhecida, mas acredita-se que atue como repressor da diferenciação dos condrócitos, retardando a fusão e atuando na organização colunar das células de proliferação das cartilagens de crescimento. Tanto a diminuição quanto o aumento no número de cópias funcionantes do SHOX causam alterações significativas do crescimento. Deleções no gene SHOX estão bem documentadas e causam baixa estatura e variáveis anormalidades esqueléticas. No entanto, a duplicação do SHOX, uma situação bem mais rara, há poucos estudos. **RELATO DO CASO:** VLBM, 13 anos, sexo feminino, altura de 152cm (P 25), pais não consangüíneos, parto cesário, a termo, e sem intercorrências no período neonatal, desenvolvimento psicomotor insatisfatório. Apresentou luxação congênita dos quadris e hipotireoidismo depois dos 8 anos de idade. Ausência de ossificação no núcleo proximal dos fêmures, diminuição da densidade óssea nos joelhos e partes moles sem alterações. Pés planos com o tálus em posição valga e flexionados no sentido plantar. Dentes incisivos anteriores afastados. Ventrículos laterais alargados, sem outros achados tomográficos computadorizados do encéfalo. Cariótipo 46, XX. Pesquisa de microdeleção/duplicação cromossômica por MLPA: duplicação na região subtelomérica do braço curto do cromossomo X envolvendo o gene SHOX. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO** Como já relatado na literatura, a duplicação do gene SHOX pode resultar em alta estatura ou estatura normal, como a da paciente. A publicação de outros casos de duplicação do gene SHOX poderá permitir avaliar se o comprometimento ósteo-articular, o retardo mental e o hipotireoidismo tardio, apresentados pela paciente, fazem parte do espectro da duplicação do gene SHOX.

Email: lais.jmendes@hotmail.com

DUPLICAÇÃO DO GENE SOTOS: RELATO DE CASO

Natália de Aguiar Brasileiro - Paula Frassinetti Vasconcelos Medeiros

INTRODUÇÃO Síndrome de Sotos é caracterizada por mutações, principalmente deleções, que ocorrem no gene NSD1, mapeados na região 5q35.2-q35.3, a qual constitui um quadro clínico de crescimento exagerado com gigantismo cerebral. Neste caso clínico, evidenciamos uma duplicação no Gene de Sotos e que teve um crescimento caracterizado por de baixa estatura, ou seja, reverso ao encontrado na Síndrome de Sotos clássica. **RELATO DO CASO:** ABSL, 8 a e 3 m, sexo feminino apresentando queixa principal de baixa estatura. Gestação sem intercorrências, a termo, amamentação exclusiva até os 3 meses, não se alimenta bem, andou aos 10 meses e falou aos 2 a e 6m, na escola, apresenta dificuldades de aprendizagem. Ao exame físico, estatura <p5, perímetro cefálico p50, distância intermamilar <p3, desenvolvimento puberal M2, à direita e M1, à esquerda, afastamento de todos os pododáctilos e "pads". Estigmas faciais: cílios longos, sinófris, fenda palpebral oblíqua e baixa implantação dos cabelos. Cariótipo: 46,XX,dup(5)(q35) e MLPA: duplicação no éxons 4,12 e 17 das sondas na região do gene NSD1. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** Há poucos casos relatados na literatura com este tipo de mutação, a maioria possuindo as mesmas evidências clínicas encontradas neste caso como baixa estatura, dismorfismo facial, fenda palpebral oblíqua, déficit no desenvolvimento psicomotor e retardo mental. O hipertelorismo mamário e a microcefalia não estavam presentes na paciente. Existem ainda outros achados clínicos como displasia congênita de quadril, hérnias inguinais ou umbilicais e anomalias cardíacas congênicas que não foram evidenciadas até o momento, mas que precisam ser investigadas. As características fenotípicas da paciente se sobrepõem ao fenótipo descrito na síndrome de duplicação do gene de Sotos, que tem como principal característica a baixa estatura. A opção por aprofundar a pesquisa laboratorial com um método de pesquisa de microdeleções/duplicações em diversas regiões, como o MLPA, possibilitou o diagnóstico.

Email: nataliabrasileiro@gmail.com

O TABACO E SEUS PREJUÍZOS AO PERÍODO EMBRIONÁRIO E FETAL

Jessyca Porto Santana - Alice Franca Falcão Batista Dantas - Eduardo Augusto Guedes de Sousa - Rogério Peronico Bezerra - Gabriela Lemos de Almeida Melo

INTRODUÇÃO: Agentes teratogênicos causam dano ao embrião/feto, pois atuam por mecanismos patogênicos, afetando seu desenvolvimento, o que pode se refletir em finalização da gestação, anomalias congênitas com malformações, alterações funcionais ou transtornos neuropsicomotores. Teratógenos são divididos em fatores genéticos e ambientais, neste está incluído medicamentos, metais pesados, álcool e fumo, tema desta revisão. **OBJETIVOS:** Desenvolver revisão bibliográfica com finalidade de coletar dados de diversos estudos sobre efeitos do tabaco durante a gravidez, para aprofundar e somar conhecimentos existentes sobre o assunto. **METODOLOGIA:** Realizou-se uma revisão bibliográfica concentrada em artigos indexados nas bases de dados online Scielo e Bireme. Foram selecionados trabalhos publicados entre os anos de 1984 a 2009. **RESULTADOS:** Muitas complicações durante gravidez e parto estão associadas a fatores de risco, tendo enfoque o fumo na gestação. Estudos sugerem que componentes do tabaco interferem em eventos iniciais da gestação, incluindo concepção. Diversos autores referem-se ao fumo como fator diretamente prejudicial para o crescimento do feto, sendo contribuinte do baixo peso ao nascer. Os derivados do cigarro, como o monóxido de carbono e a nicotina, têm facilidade pra atravessar a placenta. A combinação monóxido de carbono e hemoglobina materna e fetal, pode ser responsável pelo sofrimento fetal, provocando hipóxia crônica. Já nicotina diminui fluxo sanguíneo no espaço intervilosos, aumentando produção de catecolaminas no sangue materno, causando má oxigenação e nutrição fetal. Viljoen (2005) considera o tabaco como etiologia de defeitos congênitos, como lábio leporino, extrabismo, defeitos no tubo neural, defeitos no palato, defeitos cardíacos, redução de membros e anencefalia. Estudos mostram que o tabagismo aumenta consideravelmente o risco de gastrosquise (Goldbaum et al. '90; Haddow et al. '93), raro defeito de fechamento da parede abdominal anterior fetal, com evisceração. O tabaco durante a gestação pode ainda contribuir para um aumento da chance de desenvolver má-formação facial, como as fissuras lábio-palatinas. **DISCUSSÃO:** Mesmo havendo necessidade de mais estudos para avaliar a associação do fumo com o aparecimento de defeitos no embrião/feto, malefícios já conhecidos do hábito de fumar, associados ao aumento do risco do desenvolvimento de má-formações, são suficientes para justificar a necessidade de campanhas contra o fumo no período gestacional. **CONCLUSÃO:** Com esta revisão foi possível concluir que é preciso mais estudos para avaliar a associação do fumo com o desenvolvimento saudável da gravidez. Medidas anti-tabagistas devem ser realizadas, por equipes multidisciplinares de saúde, buscando atentar às fumantes em período fértil e fumantes passivas. Uma ação conjunta de vários profissionais, pode trazer resultados mais efetivos a essa campanha.

Email: jessycasantana26@gmail.com

PREVALÊNCIA DE MARCADORES Y EM PACIENTES COM SÍNDROME DE TURNER ATENDIDAS EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO EM CAMPINA GRANDE – PARAÍBA

Suzana Farias Batista Leite - Marina Gonçalves Monteiro Viturino - Alysson Guimarães Pascoal - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

Introdução: Síndrome de Turner (TS) é umas das mais comuns anormalidades genéticas com uma prevalência de 1 em cada 2000 recém-nascidas. Cerca de 50 a 60% das pacientes acometidas têm cariótipo 45,X; o restante corresponde a uma variedade de achados, como mosaicismos e anormalidades estruturais dos cromossomos X e, eventualmente, Y. A presença de seqüências de Y em pacientes TS é importante porque predispõe à formação de gonadoblastoma, com risco estimado entre 15-25%. **Objetivo:** avaliar as pacientes com ST do Hospital Alcides Carneiro (HUAC), visando correlacionar seu cariótipo, a presença de marcadores Y (SRY, TSPY, DYZ1) e possíveis desfechos clínicos relacionados. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo descritivo e transversal, baseado na consulta dos prontuários das pacientes diagnosticadas como TS, atendidas no HUAC. **Resultados:** Dentre as 40 pacientes analisadas, 13 (32.5%) apresentaram o cariótipo 45,X; 9 (22.5%), mosaicismos; 4 (10%) tiveram outras anomalias genéticas; e em 14 (35%), o resultado do cariótipo não constava no prontuário. Quanto aos marcadores Y, 3 (7.5%) tiveram resultados positivos; 10 (25%), negativos; e 27 (67,5%) não constavam no prontuário. **Discussão:** Há divergências importantes quanto à presença de marcadores Y, que, de acordo com a literatura, estão presentes em 40% casos. Dos pacientes positivos para marcadores Y, 1 (2,5%) apresentava cariótipo 45,X; 2 (5%) eram casos de mosaicismos. Em nenhuma dessas pacientes, foram observadas alterações compatíveis com virilização e/ou gonadoblastoma. **Conclusão:** A dificuldade de avaliação dos marcadores Y está relacionada à variabilidade no número de pacientes analisados, à frequência de mosaicismos, à metodologia molecular aplicada, e ao número de seqüências Y específicas estudadas. Um viés do estudo, é a baixa frequência de pacientes em que foram pesquisadas os marcadores Y. Além disso, é necessária avaliação mais acurada de evidências de gonadoblastoma ou virilização nas pacientes com marcadores Y positivos.

Palavras-chave: Marcadores Y, Síndrome de Turner, gonadoblastoma

Email: suzanafbleite@uol.com.br

PSORÍASE EM GÊMEAS UNIVITELINAS

Carla Cristina Braga Maranhão - Luan Martins de Sousa - Milson Brasileiro de Oliveira Gomes - Esther Bastos Palitot - Arthur Brenno Victor dos Santos

Introdução: A Psoríase é uma doença inflamatória que cursa com hiperproliferação da epiderme, com placas ocasionalmente pruriginosas, situadas em áreas de trauma, tronco, dorso e região palmo-plantar. Estudos verificaram a incidência da Psoríase significativa nos indivíduos oriundos de gravidez gemelar. Uma associação da Psoríase com antígenos HLA de classe I (HLA-B13, HLA-B17, HLA-B57, HLA-Cw6) tem sido demonstrada e há sugestões de que as populações em que a Psoríase é rara ou desconhecida têm uma falta desses alelos. **Relato:** Pacientes do sexo feminino, 33 anos, gêmeas univitelinas, dirigiram-se ao Hospital Universitário Lauro Wanderley - UFPB com presença de placas eritemato-escamosas em região dorsal e áreas de trauma, cotovelo e joelho. Relatam o aparecimento simultâneo das lesões em ambas. Realizado o exame físico, verificou-se sinal de Auspitz positivo (sinal do orvalho sanguíneo), o que assegurou o diagnóstico de Psoríase nas pacientes. **Discussão/conclusão:** A predisposição genética, por meio de herança multigênica é indiscutivelmente aceita como mecanismo para o surgimento da doença. Muitos trabalhos científicos nos últimos anos têm firmado a base genética da Psoríase através de evidências por meio de sua incidência nas populações, sobretudo quanto ao aspecto familiar da doença envolvendo gêmeos mono ou dizigóticos. O presente relato corrobora estes estudos. A psoríase se desenvolve com significativo grau de concordância entre pares de gêmeos. Entre monozigóticos, 70% de concordância quanto à presença de psoríase e entre gêmeos dizigóticos, 23 a 30%.

Palavras-chave: Psoríase, gêmeos, herança familiar.

Email: milsonbrasileiro@hotmail.com

TRIAGEM NEONATAL: AVALIAÇÃO DE DESEMPENHO NOS ÚLTIMOS ANOS.

Márcio Juliano Girão Rodrigues - Francisco Márcio Leite Granjeiro, Cleevanildo Brito de Sousa Júnior - Juan Natã de Sousa Figueiredo - Antônio Humberto Pereira da Silva Júnior

INTRODUÇÃO: O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) está completando dez anos desde a sua implantação pelo Ministério da Saúde. Conhecido popularmente como Teste do Pezinho, a triagem possui significativa importância no diagnóstico precoce e tratamento de diversas doenças, principalmente as de natureza metabólica, como a Fenilcetonúria. Esta é uma doença genética autossômica recessiva que se caracteriza pelo acúmulo de Fenilalanina, nos casos de dieta rica deste aminoácido, devido à ausência da enzima Fenilalanina Hidroxilase. Como consequência, ocorrem toxicidade e distúrbios na síntese da Tirosina, interrompendo a via biosintética de neurotransmissores. Dessa forma, danos progressivos ao Sistema Nervoso Central são observados, representados, entre outros sintomas, por retardo mental e epilepsia. **OBJETIVOS:** Demonstrar a atual situação de implementação do Programa de Triagem Neonatal no Brasil, abordando as Políticas Públicas desenvolvidas no sentido de aperfeiçoamento do Programa. Além disso, confirmar a eficácia do teste no diagnóstico precoce de doenças genéticas, com especial destaque para as que são detectadas em todas as fases do PNTN: Fenilcetonúria e o Hipotireoidismo Congênito, bem como a sua importância para a instituição do tratamento adequado a fim de amenizar as seqüelas associadas a cada enfermidade. **METODOLOGIA:** Este é um artigo de revisão literária, tendo utilizado, para sua elaboração, trabalhos atuais, cujo acesso foi conseguido através de pesquisa avançada no banco de dados MEDLINE da National Library of Medicine e Scielo. **CONCLUSÃO:** Uma década após a iniciativa do Ministério da Saúde ao implantar o PNTN, observa-se ainda uma grande defasagem quanto à realização dos exames, visto que apenas cinco estados estão enquadrados na fase III do programa. Mediante esse estudo, percebe-se a importância do teste do pezinho para a prevenção e tratamento precoce das patologias identificadas.

Palavras-chave: Triagem Neonatal; Teste do Pezinho; Fenilcetonúria; Hipotireoidismo Congênito.

Email: marciojgr@hotmail.com

ALTERAÇÕES NEURORADIOLÓGICAS EM PACIENTE COM MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO I

Luciano Ferreira de Holanda - Pierre Vansant Oliveira Eugenio - Ana Carolina Barbosa Pordeus - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: A mucopolissacaridose tipo I (MPS I) é uma rara doença autossômica recessiva, 1:100.000 nascidos, causada pela deficiência da enzima alfa-L-iduronidase, que degrada glicosaminoglicanos (GAGs). No caso da MPS I os GAGs acumulam-se no SNC causando déficit cognitivo e hidrocefalia comunicante de alta pressão e ainda as disostoses múltiplas que pode levar a compressão da medula, lesão aguda na coluna e instabilidade atlantoccipital. Atualmente, o tratamento consiste na Terapia de Reposição Enzimática (TRE), visando a diminuição do acúmulo de GAGs e com isto, a regressão ou não progressão do comprometimento multissistêmico. **RELATO DE CASO:** ACLQ, filha única, pais consangüíneos, aos nove anos teve o diagnóstico de MPS I. Apresenta déficit cognitivo e está em TRE há quatro meses. No primeiro mês de vida realizou tomografia de crânio, em função da macrocefalia, revelando dilatação assimétrica leve no sistema ventricular supratentorial (E>D). Fez tomografias de controle anualmente que não apresentavam progressão do quadro. Aos sete anos, a RNM de crânio revelou em T2 e FLAIR imagem de gliose, dilatação do sistema ventricular supratentorial com sinais de transudação líquórica e acentuação dos sulcos corticais, fissuras e cisternas encefálicas. Na RNM de controle, um ano depois não houve alterações significativas da anterior. Aos dez anos de idade: Rx crânio com alterações compatíveis com os demais exames e coluna vertebral com escoliose e hipercifose, sem sinais compressivos. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** As alterações neuroradiológicas apresentadas pela paciente não diferem daquelas conhecidas na literatura para a MPS I. Essas alterações se devem, dentre outros mecanismos, ao acúmulo de GAGs em neurônios e na micróglia ocasionando atrofia, lesões da substância branca e hidrocefalia. A dilatação ventricular pode também ser secundária à atrofia encefálica. As características da coluna vertebral são descritos na literatura como devidas a centros defeituosos da ossificação dos corpos vertebrais que levam a vértebras ovoides, que culminam com alterações observadas na paciente. A reavaliação clínica e por imagem, de forma regular, poderá indicar os eventuais benefícios da TRE, iniciada há um ano, bem como indicar intervenções para evitar, solucionar ou minimizar potenciais complicações agudas das alterações descritas.

Palavras - Chave: Neuroradiológica, Mucopolissacaridoses Tipo I, Relato de Caso

Email: carolinapordeus@gmail.com

MALFORMAÇÕES EM NASCIDOS VIVOS NO MUNICÍPIO DE CAMPINA GRANDE, PB.

Débora Farias Leite - Fátima Aparecida Targino Saldanha - Francisco Felipe Góis de Oliveira - Marcella de Medeiros Motta - Isabelly Sanally do Nascimento Monteiro - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros.

INTRODUÇÃO: Em 1994, no Brasil, foi adicionado à declaração de nascido vivo (DN), o campo de numero 34, destinado ao registro da presença de defeitos congênitos. Sabe-se que as malformações congênitas já correspondem a segunda causa de mortalidade no primeiro ano de vida. **METODOLOGIA:** Com o objetivo traçar um perfil de registro das malformações no campo 34 . foi feito um estudo retrospectivo dos nascimentos ocorridos entre os anos 2000 e 2004 na cidade de Campina Grande-PB. Foram analisadas as DNs dos pacientes assinaladas "sim" no campo 34, contendo ou não a descrição da(s) malformação(ões), bem como a falta de preenchimento do referido campo. A pesquisa contemplou apenas as declarações correspondentes a crianças ainda não registradas, tendo em vista que o restante do arquivo, referente às crianças nascidas no período e já registradas não estava disponível naquele momento. **RESULTADOS:** O banco de dados obtido no período da coleta, contava com 9.354 DNVs. Verificamos que em 7,5% das DNs, o campo 34 não fora preenchido. Dentre as DNs devidamente preenchidas tivemos 52 registros de malformações ,perfazendo uma incidência de 0,5%, com 7,7% de Anencefalia, 3,8% de Hidrocefalia, 17,3% de Pé torto, 3,8%. De Lábio leporino Dentre as síndromes genéticas foram identificadas pelos aspectos dismórficos a Síndrome de Down (13,5%) seguida por Patau (1,9%). **CONCLUSÃO/DISCUSSÃO:** A subnotificação foi alta, com um percentual significativo de informações inexistentes no campo 34 da DN (7,5%). Este dado impossibilita uma conclusão sobre a real frequência de malformações na cidade e denuncia o descaso dado ao preenchimento do campo 34, que poderia ser um orientador des políticas de saúde.

Palavras-chave: Malformações congênitas, declaração de nascido vivo (DN), campo 34.

Email: felipegoisoliveira@hotmail.com

SÍNDROME DE WIEDEMANN RAUTENSTRAUCH? : RELATO DE CASO

Jucianny Sales Silva - Elton Souza de Lima - Laís Souza de Lima - Camila Kelly Palitot Bandeira - Rosângela Raia R dos Santos, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: A rara síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch, ou síndrome progeroide neonatal foi descrita em 1977 por Thomas Rautenstrauch e, complementada, em 1979, por H.R. Wiedemann, tem poucos casos descritos no mundo, sendo caracterizada pelo aspecto progeroide no período neonatal, mas com um espectro clínico muito variável. Possui padrão genético autossômico recessivo, com aumento da quebra cromossômica, sugerindo que os defeitos de reparo de DNA estão envolvidos na sua patogênese. A maioria dos portadores falece antes dos três anos de idade. **RELATO DE CASO:** A.F.N, masculino, 3 anos, pais não consanguíneos, com QP de déficit pondero-estatural. baixo peso ao nascer e pós-natal (peso, altura <P5), sem referência à presença de dentes ao nascer, desproporção crânio-face; relativa macrocefalia, escassa gordura subcutânea levando a um aparente hipertrofia muscular, vasos salientes nas extremidades superiores e inferiores, fontanelas anteriores abertas, macrocefalia, face triangular, fenda palpebral estreita, ponte nasal deprimida, falta de extensão completa dos membros superiores e inferiores, desproporção tronco-membros, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. RX: idade óssea retardada em relação à idade cronológica, aumento da densidade da calota craniana. Cariótipo normal. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** Os achados dismórficos são compatíveis com o diagnóstico de SWR, descrevendo-se: aspecto senil, diminuição global do tecido gorduroso subcutâneo, contratura de articulações, fontanelas amplas, retardo do crescimento pré e pós-natal, face triangular. A raridade da síndrome, a falta de comprovação genética e a ausência de problemas significativos na saúde do paciente que limitem sua vida, levam ao questionamento sobre a hipótese diagnóstica de síndrome Wiedemann-Rautenstrauch. Mas há relato de pacientes com vida aos 16 anos de idade.

Email: camila.palitot@gmail.com

SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE: RELATO DE CASO

PARIZIO, Iale Tarcyla Sousa - SANTOS, Janylle Araújo Dias dos - MACHADO, Livia Costa de Albuquerque - MEDEIROS, Paula Frassinetti Vasconcelos;

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Kearns-Sayre (SKS) é uma desordem mitocondrial resultante de grandes deleções únicas do DNA Mitocondrial (DNAm). A doença mitocondrial afeta múltiplos sistemas, sobretudo cardíaco, muscular e cerebral. SKS inicia-se normalmente antes dos 20 anos, tem com tríade diagnóstica oftalmoplegia externa progressiva, degeneração pigmentar da retina e bloqueio de condução cardíaca. Sinais adicionais incluem ataxia, demência, problemas endócrinos (diabetes, hipoparatiroidismo), disfagia, miopatia e surdez. **REALATO DO CASO:** RBRP, 18 anos, masculino, pais não consanguíneos, parto eutócico a termo, encaminhado da APAE para avaliação aos 11 anos e 9 meses com HD de miastemisa gravis. Genitora fez tentativa de aborto com misoprostol, relatava história de atraso do DNPM e ptose palpebral percebidos aos 8 meses, fadiga e falta de força muscular. Frequentou escola até os 5 anos, com déficit de aprendizado. Exame físico: peso e altura abaixo do P5, andar atáxico, oftalmoplegia, fraqueza muscular, baixa da acuidade visual, surdez, ausência de desenvolvimento puberal. Ecocardiograma sugestivo de PVM, mesotelesistolía, sem sinais de insuficiência. Função tireoideana normal. Retinopatia pigmentar. Eletroneuromiopia sugestiva de miopatia mitocondrial. A confirmação ocorreu através de pesquisa de deleção do mtDNA (Southern-Blot e PCR em tempo real) feita em DNA extraído de tecido muscular, onde se evidenciou deleção envolvendo as regiões ND1 e ND4 no mtDNA. Faleceu aos 20 anos de idade. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** o paciente apresentava oftalmoplegia externa progressiva, degeneração pigmentar da retina, sem evidência de bloqueio de condução cardíaca, mas desconhece-se a evolução cardíaca do paciente no último ano de vida. Além disso, apresentava outros sinais da doença: baixa estatura, disfagia, ataxia, fraqueza muscular e surdez.. Apesar do uso de misoprostol como abortivo, o paciente não apresentava os sinais dismórficos de Moebius. A ENM com evidência de uma miopatia de provável etiologia mitocondrial foi essencial para o diagnóstico, comprovado pela identificação de deleção das regiões ND1 e ND4 no mtDNA.

Palavras-chave: Síndrome de Kearns-Sayre; deleção mitocondrial;

SÍNDROME DE BARRAQUER-SIMONS: RELATO DE CASO

Tházio Henrique Soares Cardoso de Souza - Durval Ícaro Martins Mendonça - José Tóvenis Fernandes Júnior - Dynara Mabel de Queiroz Pinheiro - Rosângela Raia R dos Santos - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: A rara síndrome de Barraquer-Simons ou lipodistrofia parcial adquirida (LPA) cursa com lipodistrofia céfalo-torácica trazendo repercussões lipoabsortivas, principalmente faciais, acometendo preferencialmente mulheres na infância, proporção 4:1. Etiologia não bem definida, tendo sido atribuída em alguns pacientes à produção de proteína nuclear mutada, lamin B2. Mais recentemente foi comprovado em uma paciente a falta de expressão de genes da adipogênese, principalmente o regulador *PPAR γ* . Na LPA o desaparecimento do tecido adiposo envolve inicialmente face, seguindo-se o pescoço, membros superiores e troncos. **RELATO DE CASO:** S.K.S., feminino, 11 anos e quatro meses, pais não consangüíneos, com queixa de sinais de envelhecimento observados desde sete anos. Gravidez e parto sem intercorrências. Nega casos semelhantes na família. DNPM normal. Relata "emagrecimento" progressivamente facial e membros superiores. Exame físico: fâscies de inanição, ausência da gordura de Bichat, pregas faciais precoces, musculatura de membros com falsa hipertrofia (escassez de subcutâneo), vasos dos membros salientes, desenvolvimento puberal M3/P2-3, peso: 32.600g (P25) e estatura: 138.9cm (P10-25), IO atrasada, perfil lipídico normal, ultrassonografia pélvica: útero e ovários normais. ECG apresentava sinais de hipertrofia ventricular esquerda. **DISCUSSÃO/ CONCLUSÃO:** Em revisão de 35 casos e extensa revisão da literatura Garg e col. estabeleceram os critérios maiores LPA: perda gradual bilateral simétrica da gordura subcutânea na direção crânio-caudal, envolvendo face, pescoço, extremidades superiores e abdômen, poupando as extremidades inferiores. A paciente apresenta esses critérios diagnósticos. A paciente não apresenta dislipidemia, diabetes mellitus, acantose nigricans e distúrbios menstruais como ocorre na lipodistrofia congênita. Em alguns pacientes pode-se observar proteinúria ou glomerulonefrite, que não foram observados na paciente. Até o momento não existe tratamento para a LPA.

PALAVRAS-CHAVE: lipodistrofia; Barraquer-Simons; Lipodistrofia parcial adquirida

Email: thazio23@hotmail.com

GLICOGENOSE TIPO I – RELATO DE UM CASO.

Aline Lemos Barros Martins - Tallita Carvalho Vieira - Tatiana Passos da Costa Veiga, Rosângela Raia R dos Santos - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: A glicogenose tipo I é uma doença autossômica recessiva rara, resultante da deficiência da enzima glicose-6-fosfatase o que resulta em acúmulo de glicogênio nas células hepáticas. Gene se localiza na região 17.q21, já foram identificadas 16 mutações dessa região. O diagnóstico é feito pela atividade enzimática. A prevalência no Brasil varia entre 3% a 10%. A principal consequência metabólica é a hipoglicemia após pequenos períodos de jejum. **RELATO DE CASO:** DJSM, masculino, sete anos e dez meses, natural do Rio de Janeiro, procedente de Campina Grande, queixa de hepatomegalia desde os três meses de vida períodos freqüentes de hipoglicemia, diarreia e desnutrição. Biópsia hepática aos 1a3m foi compatível com glicogenose tipo I: hepatócitos volumosos, de citoplasma claro, finamente vacuolizado e rede de reticulina focalmente espessada, sugestivo de Glicogenose tipo I. Ao exame físico: hepatomegalia volumosa e fâscies de boneca, estatura e peso <p5. Os exames laboratoriais demonstraram colesterol total: 354 mg/dl; triglicérides: 233 mg/dl; HDLc: 34 mg/dl; LDLc: 273,4 mg/dl; AST: 2269 U/L; ALT: 1021 U/L; fosfatase alcalina: 822 U/L gama-GT: 364 U/L; BT: 1,9 mg/dl; BD: 0,5 mg/dl e BI: 1,4 mg/dl. O paciente conseguiu o controle glicêmico próximo ao normal por meio de terapia nutricional, fazendo uso de amido cru a cada 2 a 4 h, 1,75 a 2,5 g/kg/dose. **CONCLUSÃO:** O paciente apresentou quadro clínico, exames laboratoriais e biópsia hepática compatíveis com glicogenose tipo I, sem comprovação da deficiência da enzima glicose-6-fosfatase. A resposta ao tratamento também corroborou o diagnóstico. Embora rara a HD de glicogenose tipo I deve ser considerada em lactentes com hipoglicemia e hepatomegalia.

PALAVRAS-CHAVE: erro inato do metabolismo, glicogenose, glicose-6-fosfatase.

Email: alinelbm@live.com

SPONDYLOENCHONDRODYSPLASIA (SPENCD): a propósito de dois casos.

Luciano Vilar Wanderley Nobrega - Sérgio Phellip Oliveira Eugenio - Tâmara Maria Vale - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros

INTRODUÇÃO: Spondyloenchondrodysplasia (SPENCD) é uma doença rara, de herança autossômica recessiva, mas podendo ser ligada ao X, recessiva ou dominante, definida por lesões radiolúcidas espondiloses e metafisárias que representam a persistência de ilhas de tecido condroide intraósseo. As características mais comuns são baixa estatura, lordose lombar acentuada, tórax em barril, anomalias faciais e movimentos descoordenados. **RELATO DOS CASOS:** I.V.L.S, masculino, 11anos e V.F.L, feminino, 8 anos, irmãos, filhos de pais não consangüíneos, procedentes de Campina Grande. Gestaçã e parto sem intercorrências. Deformidades aparentes após primeiro ano de vida e atraso motor foi observado apenas no menino (ele andou após 2 anos ela após 1 ano). Exame físico: ambos com estatura e peso <P 3, PC= P50 e PT =P25. Achados radiológicos: ambos apresentam aumento volumétrico do crânio, sem calcificação intracraniana com áreas de osteoesclerose rarefação e estriações nas extremidades proximal e distal dos fêmures e tíbias, caracterizando encondromatose e coxas varas. V.F.L. apresenta, genuvaro direito e valgo esquerdo e vértebras com deformidades. I.V.L.S. diâmetro anterolateral do tórax alargado, prognatismo com perda do ângulo mandibular, redução da altura de vértebras, hemivértebras em D8, D10 e D11, gibosidade na junção tóraco-lombar, cavidades acetabulares rasas e obliquadas. Encurvamento das tíbias e fíbula esquerda. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** O diagnostico diferencial de SPENCD deve ser feito com displasia esquelética imunodeficiente, encondrodysplasia metafisária, e outras displasias espondilometafisárias. A forma peculiar da coluna vertebral, e as lesões enchondroma-like dos ossos tubulares e planos permitem inferir o provável diagnóstico de SPENCD.

Palavras-Chave: Spondyloenchondrodysplasia, SPENCD, Relato de Caso

Email do autor: sergio.phellip@hotmail.com

DUPLICAÇÃO 7q11.23: RELATO DE CASO

Ana Luiza Marinho Rossoni - Ana Carolina Barbosa Pordeus - Heloísa Cristina de Angelis - Anderson Feitosa Lisbôa Castro - Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros.

INTRODUÇÃO: A duplicação do cromossomo 7q11.23, região da síndrome de Williams é uma condição genética nova, só descrita em 2005, em um paciente com severo atraso de linguagem, aspecto que se repete de maneira uniforme nos casos já relatados. A duplicação tem ocorrido de forma herdada ou *de novo*. A frequência estimada da duplicação 7q11.23 é 1:13.000 – 1:20.000, de acordo com pesquisa realizada em uma população de indivíduos com retardo mental, idiopático. As manifestações consistem em um desenvolvimento cognitivo variável e alterações de comportamento. Outras alterações são inespecíficas: fenda palatina, criptorquidia, pés planos, defeitos cardíacos congênitos e hipotonia neonatal. O diagnóstico citogenético pode ser através de FISH, MLPA ou CGHarray. **RELATO DO CASO:** RCF, primeiro filho, de pais consangüíneos, gravidez e parto sem intercorrências, aleitamento materno exclusivo até os sete meses. Andou aos 13 meses, não fala, freqüente escola, com déficit de atenção e dificuldade motora. Aos três anos e nove vezes foi encaminhado pelo neurologista infantil por atraso na aquisição da linguagem e comportamento autista. Desenvolvimento pondo-estatural adequado, peso e altura no P50, PC=P90, sem sinais dismórficos, uso de lentes corretivas para astigmatismo e hipermetropia; presença de estrabismo. Ecocardiograma e ressonância magnética de encéfalo normais. Solicitada pesquisa de síndrome do X-Frágil e microdeleções/duplicações por MLPA com resultado negativo para o primeiro e identificada duplicação 7q11.23, ausente nos pais. **DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:** até a presente data apenas duas dezenas de pacientes foram identificadas com duplicação 7q11.23, cuja expressão clínica pode se estender desde o atraso no desenvolvimento e linguagem até um quadro de autismo e retardo mental. O relato de mais um paciente com a duplicação da região da síndrome de Williams e com manifestações clínicas compatíveis com o espectro clínico dos demais já relatados na literatura, ratifica a existência de um ou vários genes na região, dose-sensíveis e envolvidos no desenvolvimento da linguagem e interação social.