

PE-164 - ACHADOS CLÍNICOS DE UM PACIENTE APRESENTANDO UMA ALTERAÇÃO CROMOSSÔMICA BASTANTE RARA E COMPLEXA ENVOLVENDO O CROMOSSOMO 5

Victória Porcher Simioni, Raquel dos Santos Ramos, Tatiane Andressa Gasparetto, Fernanda Silva dos Santos, Gisele Delazeri, Guilherme Parmigiani Bobsin, Julia Niero Páfaró, Julia Cachafeiro Réquia, Ana Luíza Kolling Konopka, Paulo Ricardo Gazzola Zen, Rafael Fabiano Machado Rosa

Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre/UFCSPA.

Introdução: A inversão-duplicação-deleção (invdupdel) envolvendo o braço curto do cromossomo 5 é considerada uma alteração complexa e muito rara. Nosso objetivo foi descrever as características clínicas de uma paciente apresentando tal anormalidade. **Descrição do caso:** A paciente, do sexo feminino, nasceu prematura de 32 semanas, de parto cesáreo, pesando 2.086 gramas e com escore de Apgar no quinto minuto de 7. Ao nascimento, necessitou ser submetida à intubação traqueal e ao uso de ventilação mecânica. Ela também teve dificuldade na sucção, sendo que a nasofibrolaringoscopia revelou retroprojeção da base da língua. A avaliação fonoaudiológica evidenciou distúrbio de deglutição. Logo a seguir, a paciente necessitou ser traqueostomizada. Durante este período, ela apresentou episódios de parada cardiorrespiratória. A avaliação oftalmológica mostrou imaturidade da zona 2 em ambos os olhos. Ela foi diagnosticada também com refluxo gastroesofágico, e necessitou fazer uso de sonda nasointestinal. A ultrassonografia cerebral mostrou ventrículos laterais moderadamente dilatados. O cariótipo de alta resolução identificou uma duplicação parcial do braço curto do cromossomo 5, com provável deleção do seu segmento distal: 46,XX,inv dup(5)(p13.3->p15.33::p15.33->qter)[23]. O cariótipo dos pais foi normal. Aos 2 meses, a paciente apresentava dolicocefalia, estreitamento bitemporal, hipertelorismo, fenda palpebral oblíqua para baixo e com blefarofimose, orelhas baixo implantadas e retrovertidas, sobra de pele na nuca, dedos longos, fosseta sacral e pregas plantares bilaterais entre o primeiro, segundo e terceiro pododáctilos. **Discussão:** Duplicações cromossômicas invertidas têm sido relatadas na literatura envolvendo diferentes cromossomos. A maioria delas é incomum e ocorre como uma alteração nova, não herdada de um dos pais. Muitas delas associam-se a uma deleção, tal como observado no presente caso. **Conclusão:** A invdupdel do braço curto do cromossomo 5 é uma alteração cromossômica bastante rara, sendo que mais relatos são ainda importantes para o entendimento do seu mecanismo de origem e do seu espectro clínico.

PE-165 - PANORAMA EPIDEMIOLÓGICO DAS INTERNAÇÕES POR RUBÉOLA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES DE ATÉ 14 ANOS NO BRASIL NO PERÍODO DE 2009 A 2019

Bruna Reis Krug, Gabriela Flores do Nascimento, Camila Krugüer Rehn, Carolina Bohn Faccio, Morgana Furtado Wallau, Carolina Della Latta Colpani, Sabrina Navroski, Victória Schacker, Diego da Rosa Miltersteiner

Universidade Luterana do Brasil/ULBRA.

Introdução: A rubéola é uma doença infecciosa aguda viral, caracterizada principalmente por exantema maculopapular, febre e linfadenopatia generalizada. Tem alta contagiosidade e acomete principalmente crianças. **Objetivo:** Avaliar o perfil demográfico associado às taxas de internações relacionadas à CID 10 - B06 (rubéola) no Brasil no período de 2009 a 2019 em crianças e adolescentes de até 14 anos. **Método:** Estudo epidemiológico transversal descritivo baseado em dados disponibilizados no Departamento de Informática do SUS (DATASUS), de janeiro de 2009 a dezembro de 2019. **Resultado:** No período avaliado, foram registradas 77 internações hospitalares infantis devido à rubéola, sendo a região Sudeste com maior número de casos (25), seguida pela região Sul (22), região Nordeste (20), região Norte (7) e região Centro-Oeste (3). Em relação à faixa etária, a mais acometida, é a entre 1 e 4 anos (40,25%), seguida pelas crianças menores de 1 ano (32,46%), depois entre 5 e 9 anos (18,18%) e os adolescentes entre 10 e 14 anos (9,09%). A prevalência entre os sexos foi semelhante em todas as faixas etárias. Segundo a cor dos internados, a cor branca se torna prevalente, correspondendo a 57,14% dos casos. **Conclusão:** Constatou-se que meninas, brancas, na faixa etária entre 1 e 4 anos e residentes da região Sudeste constituem o perfil de paciente mais frequentemente internado por rubéola no Brasil. Dessa forma, a análise dos dados sugere que uma parcela das crianças não está recebendo a vacinação adequada. Isso evidencia a necessidade de intervenção maior quanto a campanhas de vacinação, principalmente nas regiões prevalentes.