

(185delAG e 5382insC, no gene *BRCA1* e 6174delT, no gene *BRCA2*) são prevalentes, estando presentes em cerca de 1 a 2,5% dos indivíduos. Objetivo: Determinar a frequência das mutações 185delAG e 5382insC, no gene *BRCA1*, na população de mulheres judias Ashkenazi de Porto Alegre. Material e Métodos: Foram analisadas 209 mulheres da comunidade judaica Ashkenazi de Porto Alegre, utilizando a técnica de PCR-PSM, seguida de digestão com enzimas de restrição. As mulheres não foram selecionadas por histórico prévio pessoal ou familiar de câncer. Os critérios para seleção foram idade (acima de 18 anos) e ascendência judaica Ashkenazi. Resultados: Encontramos três pacientes com a mutação 185delAG e duas pacientes com a mutação 5382insC, com frequências de 1,435% (95% IC: 0,366; 3,856) e 0,957% (95% IC: 0,161; 3,125), respectivamente. Conclusão: Estimando que as frequências nesta população possam variar até 2,5% (39), nossos resultados encontram-se dentro dos parâmetros já descritos na literatura. Consideramos de extrema importância a análise de testes genéticos preditivos. Porém, mesmo nas mulheres Ashkenazi, não se justifica rastreamento somente por sua ascendência. Deve-se considerar outros fatores de risco elevado para a doença, como o diagnóstico de doença prévia da mama e a presença de familiares, principalmente os de primeiro grau, afetados.

SÍNDROME DA BANDA AMNIÓTICA: RELATO DE CASO

CHRISTIANE CARDOSO FALCÃO; JOSÉ ANTÔNIO DE AZEVEDO MAGALHÃES

Introdução: A síndrome da banda amniótica é uma entidade clínica incomum reconhecida há séculos. As manifestações incluem anéis de constrição em volta do tórax, extremidades e cabeça, sindactilia e aborto espontâneo. A raridade dessa patologia e a importância de um centro de medicina fetal em um hospital de referência motivaram o relato do caso. Descrição do caso: N.B.C. 39 anos, encaminhada ao CO-HCPA para consulta de pré natal de alto risco com 36s 4d. História de sangramento vaginal com mínima perda de líquido com 8s cessando espontaneamente. Nega consanguinidade. Ecografia obstétrica de nov/06: malformação fetal de crânio importante com encefalocele severa e conseqüente exteriorização da massa cerebral. Presença de várias malformações cerebrais com áreas císticas protraindo. Achado de exencefalia. Presença de malformações faciais com fenda labial e palatina bilateralmente e acentuado hipertelorismo. IG 20 semanas. Amniocentese em dez/2006: cariótipo normal. Ecografia obstétrica jan/2007 devido aos achados clínicos e ecográficos é sugerido o diagnóstico de síndrome de banda amniótica. Submetida a cesareana com 38s 5d. RN apresenta encefalocele severa não rota, malformações oculares, fenda labial e palatina bilateralmente. Ausência de quase toda calota craniana, exceto fronte. Avaliada pela Genética: malformações devido a ruptura

ra amniótica. Foi ao óbito no 3º dia de vida. Recusada necropsia por familiares. Comentários: O grau de deformidade dependerá da extensão das bandas e da IG da ocorrência. As bandas podem apresentar-se como clinicamente insignificantes até as formas mais extensas e fatais. Quando há envolvimento do sistema nervoso central com acrania o prognóstico é invariavelmente letal.

ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND COMO CAUSA DE HIDROPSIA FETAL NÃO-IMUNE

HECTOR YURI CONTI WANDERLEY; MARIA TERESA VIEIRA SANSEVERINO ; OSVALDO ALFONSO PINTO ARTIGALAS ; FERNANDA TIMM SEABRA SOUZA ; JOSÉ ANTÔNIO MAGALHÃES

Introdução: Hidropsia fetal (HF) é definida como o acúmulo de líquido no feto, desde edema de tecido conjuntivo frouxo até a presença de derrame pericárdico, ascite e derrame pleural. Classicamente a HF é dividida em imune e não-imune. Dentre as causas de HF não-imune mais comuns podemos citar: anomalias cromossômicas, malformações cardíacas, infecções congênitas, doenças metabólicas hereditárias e anemias congênitas. Objetivo: Relatar um caso de Anemia de Blackfan-Diamond (ABFD), como provável causa de HF não-imune. Relato do caso: casal não consanguíneo com história de um filho natimorto e um abortamento de primeiro trimestre iniciou acompanhamento pré-natal durante sua terceira gestação, sendo detectado aumento de translucência nucal (3,6mm) com 12 semanas, HF com ascite de grande volume com 25 semanas com remissão total após o nascimento, os exames de cariótipo, ecocardiograma, triagem para doenças metabólicas hereditárias e infecções congênitas foram normais, porém a criança persistia desde o nascimento com uma anemia normocítica e normocromica, com biópsia de medula óssea demonstrando somente diminuição da série vermelha. Com o crescimento a criança veio a apresentar características dismórficas que associadas a história pré-natal e a história familiar sugerem o diagnóstico de ABFD. Conclusões: A ABFD faz parte do grupo das anemias congênitas com etiologia esporádica, herança autossômica dominante ou recessiva, que pode levar desde um quadro clínico leve, apenas com aumento da translucência nucal no feto até quadros de HF graves ou abortamentos, além de estar associada a certas dismorfias e/ou malformações. Da mesma forma, fetos que conseguem sobreviver durante o período intra-útero podem nascer anêmicos e apresentar piora significativa do quadro ou ter melhora da anemia com o crescimento.

CAUTERIZAÇÃO OVARIANA EM OVELHAS GUIADA POR ECOGRAFIA TRANSVAGINAL

DANIELLE YUKA KOBAYASHI; MARCOS MENDONÇA; ANITA MYLIUS PIMENTEL; RENATO FRAJNDLI-

CH; EDISON CAPP; LUCIA KLIEMANN; HELENA VON EYE CORLETA

Introdução: A síndrome dos ovários policísticos é a desordem endócrino-metabólica que mais afeta mulheres em idade reprodutiva. Caracteriza-se por irregularidade menstrual, hiperandrogenismo e aumento do volume ovariano. O tratamento da infertilidade anovulatória envolve a indução da ovulação com citrato de clomifene e gonadotrofinas. Apesar da eficácia, esses tratamentos aumentam as taxas de gestação múltipla. Outra possibilidade é a intervenção cirúrgica, como a diatermia ovariana, cujo principal benefício é a ovulação monofolicular. Entretanto, essa técnica apresenta altos índices de aderência pélvica. **Objetivo:** Estabelecer a técnica de cauterização ovariana por via transvaginal utilizando ovelhas como modelo experimental. **Materiais e Métodos:** A escolha do animal é baseada na similaridade anatômica do ovário comparado ao de mulheres. No dia do procedimento, as ovelhas são anestesiadas e, após identificação ecográfica do ovário, a agulha de cauterização, confeccionada para este fim, é conectada ao eletrocautério. Voltagem de 40W é aplicada por 5s em 4 pontos do parênquima ovariano esquerdo e 10s no direito. Dois dias depois, no abate, são coletados os ovários para análise. A lesão ovariana provocada pela cauterização é macro e microscopicamente analisada, assim como possíveis lesões no trajeto da agulha. **Resultados parciais:** Foram cauterizadas 13 ovelhas até junho/2008, sem maiores intercorrências. Dentre as 7 analisadas, apenas 2 apresentaram lesões histológicas características de cauterização: necrose com infiltrado neutrocitário perivascular. Suspeitas e reavaliações estão pendentes. **Conclusão:** Ecograficamente os ovários das ovelhas são mais difíceis de serem identificados do que o de mulheres. Entretanto, quando o ovário é atingido a lesão é característica.

FONOARTICULAÇÃO DE USUÁRIAS DE CONTRACEPTIVOS ORAIS DE BAIXA DOSAGEM ENTRE 15 E 30 ANOS.

ELISÉIA MARIA MEURER; HELENA VON EYE CORLETA; EDISON CAPP

Introdução: tons, modulações, intensidades vocais, ritmos e velocidades de fala esclarecem intenções comunicativas. No ciclo vital feminino, ocorrem abaixamentos de tom vocal na puberdade, fases pré-menstruais, consumo de contraceptivos, gestação, pós-menopausa. Ritmos e velocidades de fala estabilizam em torno dos 22 anos. O alcance do melhor desempenho fonarticulatório a partir dos 25 anos, ocorre na fase em que mulheres possuem maior regularidade nos ciclos menstruais. **Objetivo:** Verificar variações acústicas fonarticulatórias em usuárias de contraceptivos orais de baixa dosagem (ACO). **Materiais:** estudo transversal realizado com três grupos ACO de 23 mulheres cada. No primeiro grupo a idade média foi 19

anos, no segundo 22 e no terceiro, 26. Elas preencheram questionário e gravaram registros vocais, tratados com análise acústica computadorizada. Os resultados lançados em banco de dados SPSS foram analisados com teste ANOVA. **Resultados:** houve diferenças estatísticas significativas na maior magnitude de segundos formantes de mulheres do terceiro grupo (404,96Hz), comparadas com o primeiro (340,62Hz) e segundo (335,21Hz). Na diadococinesia verbal, o terceiro grupo demonstrou maior velocidade (5,84 segmentos/segundo) e ritmo mais curto (178,07ms), comparado com o primeiro grupo (4,99segmentos/segundo, 212,14ms) e segundo (5,74segmentos/segundo, 178,19ms). Tons vocais com entonação de tristeza foram mais graves no terceiro grupo (198,46Hz), do que no primeiro grupo (201,64Hz) e o segundo (221,93Hz). **Comentários:** nossos resultados sugeriram que pesquisadas com mais de 25 anos possuíam características fonarticulatórias melhor estabilizadas do ciclo vital. As variações encontradas não permitiram atribuir este efeito ao consumo dos contraceptivos orais de baixa dosagem.

RASTREAMENTO DO CÂNCER DE MAMA NO MUNICÍPIO DE XANGRI-LÁ/RS

OSMAR MAZETTI JUNIOR; TATIANA CKLESS MORESCO, NILTON LEITE XAVIER, DELMAR ANTÔNIO DE SOUZA

As taxas de mortalidade por câncer de mama continuam elevadas no Brasil, provavelmente devido ao diagnóstico da doença em estágios avançados. A identificação de fatores de risco consiste em uma ação igualmente eficaz na prevenção do câncer. A demora diagnóstica e/ou terapêutica reduz potencialmente as chances de cura das pacientes. Assim, a realização do rastreamento do câncer de mama permite o diagnóstico precoce e evita uma intervenção cirúrgica agressiva frente à detecção de um tumor maligno. **Objetivo:** o diagnóstico precoce de câncer de mama ou lesões precursoras e a identificação de fatores de risco na população feminina acima de 30 anos residentes no município de Xangri-Lá. **Métodos:** Durante visita domiciliar, é aplicado um questionário padronizado, com o objetivo de identificar os fatores de risco (idade, índice de massa corporal, idade da menarca e da menopausa, uso de anticoncepcional oral ou terapia hormonal, paridade, histórico de câncer familiar), e agendada a consulta. Sob consentimento assinado, as voluntárias são atendidas nos 3 postos do município ligados ao Programa de Saúde da Família (PSF) por médico mastologista. Na consulta médica, é realizado o exame físico e solicitada a mamografia. As pacientes que apresentam alterações no exame de imagem são encaminhadas ao HCPA para investigação complementar. **Resultados:** 227 mulheres foram atendidas nos PSF, 180 (79,3%) realizaram mamografia, com um total de 43 resultados, 6 mulheres apresentaram alterações, sendo que para 4 foi solicitado exame complementar (ecografia das mamas) e