



TRABALHOS APROVADOS – CONGRESSO RARAS RECIFE

CÓDIGO	TÍTULO
A001	DESUVENDANDO A COMPLEXIDADE CLÍNICA DA SÍNDROME RELACIONADA À GRIN1: UM ESTUDO DE CASO SINGULAR
A028	DISTROFIA MUSCULAR CONGÊNITA ASSOCIADA A LEUCOMALÁCIA E LEUCOENCEFALOPATIA DIFUSA EM UM LACTENTE: UM RELATO DE CASO
A030	SÍNDROME DE ALAGILLE: DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS EM UM CASO PEDIÁTRICO
A038	EVOLUÇÃO FAVORÁVEL DE UM PACIENTE COM APLASIA CÚTIS EXTENSA
A041	SÍNDROME DE ALAGILLE: UM RELATO DE CASO
A043	SÍNDROME DE DE MORSIER: UM RELATO DE CASO
A055	PANCREATITE RECORRENTE, PÂNCREAS DIVISUM E MUTAÇÃO PRESENTE PARA O GENE SPINK1: UM RELATO DE CASO
B013	PACIENTE PEDIÁTRICO EM DESCOMPENSAÇÃO AGUDA SECUNDÁRIA À ACIDEMIA ISOVALÉRICA, UM DISTÚRBO METABÓLICO DE AMINOÁCIDOS DE CADEIA RAMIFICADA: RELATO DE CASO
B015	LACTENTE DISTRÓFICO DIAGNOSTICADO COM GLICOGENOSE TIPO 1B, UM DISTÚRBO DE DEFICIÊNCIA DA ENZIMA GLICOSE-6-FOSFATASE POR MUTAÇÃO DO GENE SLC37A4: UM RELATO DE CASO
B059	XANTOMAS TUBEROSOS, ARCO CÓRNEO E XANTOMA DE AQUILEU COMO MANIFESTAÇÕES DA HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR: UM RELATO DE CASO
D020	AVALIAÇÃO CARDIOLÓGICA DOS PACIENTES COM DISTROFIA MUSCULAR DE BECKER
D031	DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: CORRELAÇÃO ENTRE AS MUTAÇÕES GENÉTICAS E ALTERAÇÕES CARDÍACAS
D032	CORAÇÃO DE ATLETA REVELANDO CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA DEVIDO À MUTAÇÕES NO GENES DA VINCULINA E SYNE2: UM RELATO DE CASO.
D034	FRAGMENTAÇÃO DO COMPLEXO QRS E OUTROS MARCADORES DE RISCO PARA MORTE SÚBITA EM PACIENTES DIAGNOSTICADOS COM CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA EM CINCO ANOS.
D053	ACOMETIMENTO CARDIOLÓGICO NA DISTROFIA DE STEINERT: UMA SÉRIE DE CASOS
D058	CARDIOMIOPATIA HIPERTRÓFICA EM MULHER JOVEM

E006	POSSÍVEIS INTERAÇÕES DROGAS-NUTRIENTES EM PACIENTES COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA
E008	EFEITO DA SUPLEMENTAÇÃO COM ZINCO SOBRE PARÂMETROS ÓSSEOS E ZINCO SÉRICO DE PACIENTES COM Distrofia Muscular de Duchenne
E009	Distrofia Muscular de Duchenne: EFEITO DA SUPLEMENTAÇÃO DE ZINCO NA COMPOSIÇÃO CORPORAL
E012	REGISTRO NACIONAL DE ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: IMPORTÂNCIA E RECORTE DO RIO GRANDE DO NORTE
E014	AVALIAÇÃO DA CAPACIDADE ANTIOXIDANTE TOTAL DA DIETA DE PACIENTES COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: UM ESTUDO PRELIMINAR.
E018	EVOLUÇÃO DA NEUROPATIA NA AMILOIDOSE: UM RELATO DE CASO
E035	TRATAMENTO DE POLINEUROPATIA AMILOIDÓTICA FAMILIAR RELACIONADA À TRANSTIRRETINA COM PATISIRANA: UM RELATO DE CASO
E037	MUTAÇÃO DO GENE GGPS1 COMO CAUSA DE MIOPATIA MITOCONDRIAL, HIPOACÚSIA E FALÊNCIA OVARIANA PRIMÁRIA: RELATO DE 2 CASOS
E046	IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE E TERAPÊUTICA ADEQUADA EM CRIANÇA DE 8 ANOS COM SÍNDROME DE WERDNIG-HOFFMANN
F022	INSUFICIÊNCIA RENAL CRÔNICA SOBREPOSTA NA DOENÇA DE FABRY - RELATO DE CASO
F025	NEFROPATIA POR IGA EM PACIENTE ACOMETIDO COM LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO: UM RELATO DE CASO
F026	CISTITE INTERSTICIAL EM PACIENTE PORTADOR DE SIDA COM FASE INICIAL DE PARAPARESIA TROPICAL ESPÁSTICA E NEFROPATIA PELO HIV: UM RELATO DE CASO
F052	GLOMERULOESCLEROSE SEGMENTAR E FOCAL CORTICORRESISTENTE EM PACIENTE COM COMPLEXO ESCLEROSE TUBEROSA – RELATO DE CASO
H017	SÍNDROME DE PRADER-WILLI E MIOPATIA DE SALIH - RELATO DE CASO
H019	OSTEOBLASTOMA: UM RELATO DE CASO
H021	IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE NA IMUNODEFICIÊNCIA COMBINADA GRAVE: RELATO DE CASO
H040	DOENÇA DE STEINERT E INSUFICIÊNCIA PANCREÁTICA EXÓCRINA EM DOIS IRMÃOS: RELATO DE CASO
H044	INJÚRIA RENAL CRÔNICA AGUDIZADA SECUNDÁRIA À INGESTÃO DE CARAMBOLA (AVERRHOA CARAMBOLA): UM RELATO DE CASO
H047	QUERATODERMIA PALMOPLANTAR HEREDITÁRIA: UM RELATO DE CASO
H050	RELATO DE CASO: XANTOMA ERUPTIVO ASSOCIADO A HIPERTRIGLICERIDEMIA FAMILIAR E DIABETES MELLITUS TIPO 2
H054	RELATO DE CASO DE PROGRESSÃO DO QUADRO CLÍNICO DE PACIENTE DIAGNOSTICADA NA INFÂNCIA COM COLESTASE INTRA-HEPÁTICA FAMILIAR PROGRESSIVA ASSOCIADA AO GENE MYO5B