Resumo dos Posters

TRISSOMIA 12P PARCIAL: A PROPÓSITO DE UM CASO

C. Candeias[1], N. Oliva Teles[1], M. Mota Freitas[1], M. P. Barradas[2], M. L. Fonseca e Silva[1], H. Correia[1]

[1] U. Citogenética, CGMJMagalhães,INSA, IP

[2] U. Pediatria, HSLuzia

Introdução: A trissomia 12p é uma anomalia cromossómica rara com uma frequência estimada de 1/50.000 nascimentos. Até à data foram descritos cerca de 30 casos com diferentes duplicações do braço curto deste cromossoma. A trissomia 12p completa é rara, estando publicados apenas doze casos desde a descrição inicial do Síndrome da Trissomia 12p por Lechida e Lin em 1973 (Zumkeller et al, 2004).

Material e métodos: Os autores apresentam o caso de uma criança de 3 anos de idade com dismorfias faciais (bossas frontais, pavilhões auriculares pequenos e baixos, palato acentuadamente em ogiva) e atraso de linguagem tendo sido solicitado a realização de cariótipo. Realizaram-se culturas sincronizadas de linfócitos de sangue periférico e bandeamento GTG, e estudos de Hibridação in situ por Fluorescência (FISH).

Resultados: A análise citogenética convencional revelou um cromossoma 12 anormal com material adicional no seu braço curto. A análise posterior por FISH (pintura cromossómica e regiões subteloméricas do cromossoma 12) permitiu concluir que todo o material era do cromossoma 12, estabelecendo-se o cariótipo como:

46,XY,dup(12)(p11.2p13)dn.

Discussão: A maioria dos casos descritos com trissomia 12p resulta de translocações equilibradas num dos progenitores, em que o fenótipo é influenciado pela ocorrência, em simultâneo, de monossomia e trissomia parciais herdadas. O nosso caso é relevante, por ser uma trissomia quase completa e pura, de novo. Os autores salientam a importância da conjugação de uma alta resolução de padrão de bandas a nível citogenético com uma descrição clínica detalhada, para o estabelecimento de uma boa correlação genótipo/fenótipo.

"NÃO ERAM SÓ…DORES NOS PÉS"

Diana Baptista[1], Joana Macedo[1], Ana Filipe Almeida[1], Ana Luísa Lobo[1], Cláudia Neto[1], Teresa Borges[2], Carla Meireles[1]

[1] Serviço de Pediatria, CHAlto Ave

[2] U. Endocrinologia Pediátrica, CHPorto

Introdução: A detecção e valorização das anomalias congénitas ditas "minor" são importantes não só porque podem constituir um ponto de partida para a procura de anomalias mais graves, mas também porque poderão desencadear um papel importante na construção do padrão característico de um síndrome dismórfico.

Caso clínico: Os autores apresentam o caso clínico de uma criança de 7 anos, do sexo feminino, fruto de gestação vigiada, sem intercorrências; filha de pais jovens, saudáveis e não consanguíneos que apresenta um crescimento ponderal no P90 e crescimento estatural <P5. Recorreu ao Serviço de Urgência por quadro de poliartralgias migratórias com envolvimento das grandes e pequenas articulações (ombro, joelhos e metacarpofalângicas) com resolução espontânea e sem sinais inflamatórios associados. Duas semanas antes esteve medicada com antibiótico para amigdalite aguda.

Ao exame objectivo apresentava obesidade, baixa estatura desproporcionada, fácies peculiar, pálpebras rasgadas, pescoço curto, palato ogival, sindactilia dos 2ºs e 3ºs dedos dos pés, encurtamento do 4º dedo do pé direito, estádio de Tanner I, discreto edema do dorso dos pés e dor à mobilização activa das articulações do punho e MCF's bilaterais. Por incapacidade na marcha foi decidido o internamento para investigação.

Realizou hemograma com VS (37 mm/1ª), análise bioquímica e estudo imunológico sem alterações; TASO e FR normais e ANA e ANCAS negativos. As serologias efectuadas revelaram infecção aguda por Mycoplasma pneumoniae. No segundo dia de internamento ficou assintomática.

Efectuado Rx do esqueleto ("encurvamento isolado do 4º metatarsiano à direita…epífises em cone nas falanges proximais dos 2ºs, 3ºs e 4ºs metatarsianos bilaterais"); Rx da idade óssea (TW3), que revelou IO de 6 anos e 11 meses para uma IC de 7 anos e 11 meses e função tiroideia (normal). O cariótipo de sangue periférico revelou uma delecção no braço longo do cromossoma X: 46,X,del(X)(q13.1).

Posto o diagnóstico de S. de Turner, procedeu-se ao rastreio das malformações associadas: ecocardiograma (sem alterações) e ecografia renopélvica ("útero de configuração neonatal e ovários de dimensões normais), tendo sido orientada para consulta de Endocrinologia Pediátrica, estando actualmente sob terapêutica com Hormona de crescimento.

Conclusão: Este caso é apresentado como exemplo de uma criança cujas características dismórficas não foram valorizadas até à idade escolar; este diagnóstico possui implicações futuras no seu crescimento e desenvolvimento biopsicosocial.

SÍNDROME DE BECWITH--WIEDEMANN APRESENTANDO--SE COM ENCERRAMENTO TARDIO DA PAREDE ABDOMINAL E INVAGINAÇÃO INTESTINAL NEONATAL

Joana Pereira[1], João Moreira-Pinto[1], Angélica Osorio[1], Carlos Enes[1], Maria do Céu Mota[1]
[1] CHPorto, HMPia

Introdução: Apresentamos o caso extremamente raro de um recém-nascido do sexo masculino com Síndrome de Becwith-Wiedemann manifestando-se com encerramento tardio da parede abdominal e invaginação intestinal neonatal

Caso clínico: Trata-se de um recém-nascido de 38 semanas de gestação, com peso ao nascer de 3720 g. A ecografia pré-natal realizada as 12 semanas revelou onfalocelo, tendo-se verificado encerramento espontâneo do mesmo em ecografia subsequente realizada às 15 semanas. Não foi identificado polihidrâmnios no decorrer da gestação. Os índices Apgar foram 9,10,10 aos 1,5 e 10 minutos.

Após o início da alimentação o recém-nascido apresentou vários episódios de vómitos, inicialmente alimentares e posteriormente biliares. Foi efectuada radiografia abdominal simples que revelou sinais de obstrução intestinal alta. O doente foi transferido para o nosso hospital e submetido a laparotomia de emergência na qual foi identificada invaginação jejunal. Foi efectuada enterectomia segmentar e anastomose jejuno-jejunal primária.

No período pós-operatório alguns achados físicos subtis tornaram-se proeminentes, nomeadamente a presença de um hemangioma plano da região frontal, indentações da helix posterior, um facies característico e macroglossia. O diagnóstico de Sindroma de Beckwith-Wiedemann foi considerado e exames suplementares requisitados. O ecocardiograma revelou foramen oval patente com um pequeno shunt E-D e a ecografia abdominal revelou hiperplasia renal. O estudo genético mostrou hipometilação da região DMR2 (KCNQ10T1) do cromossoma 11p15, consistente com o diagnostico de Sindroma de Beckwith-Wiedemann.

Conclusão: Efectuámos uma revisão da literatura, não se encontrando nenhum relato de invaginação intestinal num doente com Sindroma de Beckwith--Wiedemann, nem de encerramento espontâneo de onfalocelo no mesmo caso, pelo que consideramos que este é o primeiro caso relatado de ambos.

SÍNDROME DE NIJMEGEN E ANOMALIA CROMOSSÓMICA COMPLEXA RARA: CARACTERIZAÇÃO DE UMA DELECÇÃO INTERSTICIAL 6Q23 POR TÉCNICAS DE CITOGENÉTICA MOLECULAR (CGH)

Natália Oliva Teles[1], Bárbara Marques[1], Joaquim Aguiar[1], Maximina Pinto[1], José Barbot[2], Laura Marques[2], Hildeberto Correia[1], Ana Fortuna[1]
[1] CGMJMagalhães, DG - INSA, IP
[2] CHPorto, HMPia

Introdução: As anomalias cromossómicas que envolvem translocações aparentemente equilibradas podem ser actualmente estudadas ou investigadas por técnicas moleculares, nomeadamente por técnicas de Comparative Genomic Hybridization (CGH), para exclusão de delecções ou duplicações de dimensões submicroscópicas, particularmente nos casos em que o fenótipo é variável e apresenta uma anomalia cromossómica pouco comum.

Caso clínico: Os autores apresentam um caso de uma adolescente de 15 anos com atraso mental ligeiro a moderado (IQ 58), dismorfias faciais com microcefalia, estrabismo e microftalmia, surdez neurosensorial, infecções respiratórias recorrentes, imunodeficiência, anemia hemolítica e problemas ortopédicos. Em 1999, perante a suspeita clínica de síndrome de Síndrome de Nijmegen (NBS), foram realizados estudos para quebras cromossómicas e para o gene da nibrina, que foram negativos. Os estudos cromossómicos então realizados revelaram uma anomalia estrutural complexa e rara, composta por três translocações aparentemente equilibradas envolvendo três pares de cromossomas, das quais uma tinha origem paterna t(2;13)pat e duas eram de novo t(6;10) e t(7;11). Os estudos de citogenética molecular por CGH realizados em 2010 permitiram detectar uma delecção intersticial no cromossoma 6, em 6q23.1-6q23.3.

Discussão e conclusões: Os autores apresentam este caso raro, não só pela clínica como pela anomalia em si. A utilização de técnicas de citogenética molecular é da máxima importância para este tipo de investigações em doentes com características fenotípicas pouco específicas, especialmente quando apresentam rearranjos cromossómicos de novo. Apesar da negatividade do estudo das quebras cromossómicas, assim como do resultado molecular para o gene da nibrina, pode afirmar-se que estamos perante um diagnóstico clínico de NBS. A doente tem actualmente 27 anos de idade e tem tido o acompanhamento clínico adequado, consoante os problemas que tem vindo a desenvolver.

SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS: CARACTERIZAÇÃO DE DOIS CASOS POR TÉCNICAS DE CITOGENÉTICA CLÁSSICA E MOLECULAR

Carla Valongo[1], Isabel Marques[1], Manuela Mota Freitas[1], Natália Oliva Teles[1], Joana Ribeiro[1], Joaquim Aguiar[1], Jorge Pinto Basto[1], Gabriela Soares[1], Hildeberto Correia[1], Maria da Luz Fonseca e Silva
[1] CGMJMagalhães, DG- INSA, IP

Introdução: O Síndrome de Smith--Magenis(SMS;OMIM#182290,*607642), que apresenta uma prevalência de 1:15 000-25 000, é uma anomalia complexa caracterizada por atraso mental, moderado a profundo, dismorfia craniofacial e alterações de comportamento características, incluindo auto-agressividade. Os indivíduos afectados apresentam uma delecção intersticial no braço curto do cromossoma 17, na banda 17p11.2, nem sempre detectada pelas técnicas de citogenética clássica. Nas delecções sub--microscópicas, o diagnóstico só pode ser feito por técnicas de citogenética molecular (FISH).

Caso clínico: Os autores descrevem duas doentes do sexo feminino, com

5 e 20 anos, que apresentam atraso de desenvolvimento psico-motor e dismorfia facial; na criança foi ainda referida uma baixa estatura. Em ambos os casos, os estudos cromossómicos revelaram uma delecção intersticial no cromossoma 17, na banda 17p11.2, e foram concordantes com os resultados obtidos pela técnica de citogenética molecular (FISH).

Discussão e conclusões: Os autores apresentam estes casos, evidenciando o facto de, devido a não se observarem habitualmente malformações *major*, a sobrevida ser alargada à fase adulta; a grande diferença na idade de diagnóstico destes casos pode ser justificada pela grande variabilidade nas características fenotípicas que caracteriza este síndrome. Salienta-se ainda a vantagem de uma boa colaboração entre o médico e o laboratório, no estudo de casos como estes, em que é fundamental uma informação clínica detalhada combinada com testes citogenéticos adequados.

LEISHMANIOSE VISCERAL – UM CASO CLÍNICO

Liliana Franco[1], Alexandra Costa[1], Eduarda Sousa[1]
[1] Serviço Pediatria, CHLOcidental, HSFXavier

Introdução: A Leishmaniose visceral é uma doença causada por protozoários do género Leishmania, endémica e com declaração obrigatória em Portugal. Anualmente registam-se cerca de 15 novos casos a nível nacional, com maior prevalência nos países em desenvolvimento. O seu período de incubação é variável, assim como o quadro clínico-laboratorial. O diagnóstico é confirmado pela identificação do agente no exame directo e cultural da medula óssea. Na ausência de tratamento a mortalidade da doença pode atingir 90%.

Caso clínico: Criança de 2 anos, sexo feminino, com antecedentes familiares e pessoais irrelevantes, com quadro de febre, astenia e diarreia com três semanas de evolução. No exame objectivo salientava-se palidez cutânea, hepatomegália (4cm abaixo do rebordo costal direito) e esplenomegália (8cm abaixo do rebordo costal esquerdo). Analiticamente a destacar anemia (Hb 7,9 g/dl), trombocitopénia (121x109/L plaquetas), hipoalbuminémia (3,0 g/dl) e hipergamaglobulinémia (22,3 g/L). Os testes serológicos para Leishmania foram positivos (titulação 1:16), tendo sido obtido o diagnóstico definitivo após identificação do parasita no mielograma. Iniciou tratamento com antimoniato de meglumina, com boa evolução.

Conclusão: Perante um quadro de febre prolongada na criança, o diagnóstico nem sempre é fácil. A hipótese diagnóstica de Leishmaniose visceral é frequentemente "esquecida" nos países desenvolvidos. Trata-se de uma doença curável mas com elevada taxa de mortalidade se não tratada atempadamente. A apresentação deste caso visa realçar dados característicos, como a hepatoesplenomegália e a hipergamaglobulinémia, que devem levar à suspeição da doença.

PROCURAR UM DIAGNÓSTICO, OPTIMIZAR CUIDADOS

Joana Macedo[1], Manuela Santos[2], Esmeralda Martins[3], Fernando Pereira[4], Armandina Silva[1]
[1] Serviço Pediatria, CHAlto Ave
[2] Neuropediatria, CHPorto
[3] Doenças Metabólicas, CHPorto
[4] Gastroenterologia, CHPorto

As crianças com patologias crónicas graves, com múltiplas dependências, necessitam de hospitalizações prolongadas e recorrentes que interferem com a organização e estabilidade das famílias. Embora existam programas de apoio domiciliário, os cuidados continuados em ambulatório deparam-se com muitas dificuldades.

Apresenta-se o caso clínico de uma criança do sexo masculino, 1ºfilho de pais jovens e não consanguíneos, actualmente com 34 meses de idade. Esteve internado desde o nascimento até 22 meses de vida por hipotonia generalizada e múltiplas dependências. Com necessidade de ventilação assistida por traqueostomia e alimentação enteral por gastrostomia. Apesar dos múltiplos exames auxiliares de diagnóstico efectuados e das avaliações sucessivas por diversas especialidades, ainda não foi possível obter o diagnóstico definitivo desta criança. De salientar que a procura exaustiva deste diagnóstico é de especial interesse, dada a importância de um aconselhamento genético nesta família.

Após um processo longo, que envolveu uma equipa multidisciplinar e cooperação entre instituições, procedeu-se à transição entre o hospital e o domicílio, mantendo o suporte ventilatório e nutricional. As dificuldades deparadas com a continuidade destes cuidados no domicílio prolongaram, para além do desejável, o tempo de internamento.

Este caso demonstra a necessidade de uma equipa multidisciplinar e cooperação interinstitucional, a fim de proporcionar todo o suporte e apoios adequados à criança e à família.

ERUPÇÃO VARICELIFORME DE KAPOSI

Conceição Costa[1], Tiago Torres[2], Susana Machado[2], Manuela Selores[2]
[1] Serviço de Pediatria, CHTS, HPAmérico
[2] Serviço de Dermatologia, CHP, HSAntónio

Introdução: Erupção variceliforme de Kaposi ou eczema herpético é uma infecção viral potencialmente fatal, que surge em pacientes com patologia dermatológica prévia. A vasta maioria dos casos é causada por vírus Herpes simplex e ocorre concomitantemente com dermatite atópica.

Reportamos o caso de uma adolescente de 14 anos, com antecedentes de dermatite atópica, que apresentava uma erupção vesicular extensa na face e pescoço com 3 dias de evolução. Analiticamente destacavam-se apenas uma PCR elevada e e ligeira leucocitose. O diagnóstico de erupção variceliforme de Kaposi (eczema herpético) foi feito com base na clínica, PCR do conteúdo da vesícula (DNA de VHS1) e teste de tzanck compatível com infecção por vírus herpes. A paciente respondeu adequadamente ao tratamento com aciclovir oral sem complicações.

Caso clínico: Erupção variceliforme de Kaposi é uma condição rara, variando a sua gravidade de doença transitória

leve a patologia potencialmente fatal com atingimento multiorgânico. A mortalidade é de 1 a 9%, sendo que antes do aparecimento de drogas antivirais eficazes esta atingia taxas de 75%. O tratamento antiviral é muito eficaz e deve ser instituído sem demora.

Em crianças com dermatite atópica que apresentem uma erupção vesicular, é altamente suspeito o diagnóstico de Erupção variceliforme de Kaposi.

PARALISIA FACIAL CONGÉNITA NÃO TRAUMÁTICA – CASO CLÍNICO

Cláudia Melo[1], Rita Santos Silva[1], Ana Novo[1], Janine Coelho[1], Cecília Martins[1], Sónia Carvalho[1]

[1] Serviço de Pediatria, CHMA, UFamalicão

Introdução: A paralisia facial congénita (PFC) ocorre em 0,25 a 6,5% dos recém-nascidos, sendo que 90% dos casos se devem a traumatismo durante o parto. A PFC não traumática pode ter etiologia inflamatória/infecciosa ou, mais raramente, dever-se a defeitos do desenvolvimento do nervo facial. O diagnóstico da PFC é clínico, havendo uma variabilidade de apresentações, desde a perda completa de função até uma discreta assimetria do terço inferior da face. A recuperação, integral ou parcial, habitualmente é a regra, no entanto, a situação pode ser permanente, principalmente quando a PFC está associada a defeitos do desenvolvimento.

Caso clínico: Criança do sexo masculino, referenciada aos 3 anos à consulta de Pediatria pelo médico assistente por apresentar, desde o nascimento, desvio da comissura labial para a esquerda. Antecedentes perinatais irrelevantes, tendo sido uma gestação de termo, sem intercorrências, parto por cesariana sem complicações, com somatometria ao nascimento adequada à idade gestacional. Sem história pessoal de doenças neurológicas, otológicas ou traumatismos e cirurgias faciais. Evolução estaturo-ponderal e desenvolvimento psico-motor adequados. Antecedentes familiares irrelevantes. Ao exame objectivo apresentava assimetria facial com desvio da comissura labial para a esquerda, diminuição da prega nasolabial direita e encerramento incompleto da pálpebra direita, não havendo noção temporal de melhoria ou agravamento clínico. Restante exame objectivo sem alterações. Realizou estudo analítico, serologia para o vírus Herpes simplex, ecocardiograma e ecografia abdominal que não revelaram alterações. A ressonância magnética (RM) encefálica evidenciou acentuada atrofia ponto-mesencefálica direita e do nervo facial direito, relacionada com malformação vascular identificada a esse nível. Avaliação inicial por Otorrinolaringologia sem alterações. A criança foi orientada para Consultas de Neurologia Pediátrica, Neurocirurgia, Fisiatria e Oftalmologia.

Conclusão: Apesar do diagnóstico de PFC ser um diagnóstico clínico, a RM encefálica assume um papel fulcral no estudo de paralisias persistentes. Os autores apresentam um caso de PFC que tem como etiologia uma malformação vascular com efeito de sequestro do suprimento arterial do nervo facial, que é uma causa rara de paralisia deste nervo. Está indicado o tratamento de suporte, sendo a opção de tratamento cirúrgico controversa.

OSTEOMIELITE INFECCIOSA EM IDADE PEDIÁTRICA: ÚLTIMOS 20 ANOS

Teresa Almeida Campos[1], Ricardo São Simão[2], Herculano Nascimento[2], Gilberto Costa[2,3]

[1] Serviço de Pediatria, HSJoão

[2] Serviço de Ortopedia, HSJoão

[3] Faculdade de Medicina da UPorto

Introdução: A osteomielite é um processo infeccioso do osso que, nas crianças, deriva principalmente da disseminação hematogénea. A bactéria mais comummente implicada é o *Staphylococcus aureus* (> 50%). Em mais de 80% dos casos estão atingidas as metáfises férteis dos ossos longos, preferencialmente as dos membros inferiores. As manifestações clínicas mais comuns são: limitação da mobilidade, febre, dor e sinais inflamatórios locais. Nas crianças mais pequenas, a infecção propaga-se facilmente, podendo atingir os tecidos adjacentes. O tratamento implica uso prolongado de antibióticos e, por vezes, cirurgia.

Objectivo e Métodos: Estudo descritivo retrospectivo que tem por objectivo caracterizar a população infantil internada por osteomielite infecciosa nos últimos 20 anos.

Resultados: Foram incluídos 26 doentes, 16 (61,5%) com idade igual ou inferior a 3 anos (10 no primeiro ano de vida). Não se verificou predominância quanto ao sexo. A duração média dos sintomas foi de 4,6 (± 4,2) dias, embora alguns tivessem uma evolução mais insidiosa. A manifestação clínica mais frequente foi a dor (77%), seguida da febre (57%). A pseudoparésia e os sinais inflamatórios ocorreram em metade dos doentes. Constatou-se atingimento preferencial dos ossos longos do membro inferior (predominância da tíbia - 38,5%). Em 31% dos casos havia história de traumatismo prévio e, destes, salientam-se dois casos de osteomielite do calcâneo aparentemente relacionados com a manobra de punção do calcanhar para a realização do rastreio metabólico precoce. O agente microbiológico mais comum foi o *Staphylococcus aureus* (50%). As alterações radiográficas só estavam patentes em metade dos doentes, o que motivou o recurso a outros exames. Foram efectuados múltiplos esquemas de antibioterapia, com uma duração média de 20,8 (± 10,7) dias, dos quais 16,5 (± 5,6) por via endovenosa. A cirurgia foi necessária em cerca de um terço dos doentes e metade destes já no decorrer do tratamento antibacteriano.

Conclusão: Nos últimos vinte anos, não se verificou significativa variação no número de casos e nas medidas de diagnóstico e terapêutica. A nossa população apresentou um elevado número de eventos traumáticos a preceder a infecção. Por outro lado, a duração média de três semanas de tratamento antimicrobiano, sem aumento do número de complicações, sugere que esquemas de tratamento mais curtos do que os actualmente recomendados possam ser suficientes.

GASTROENTERITE AGUDA POR SALMONELLA: PORTADOR ATÉ QUANDO?

Maria Inês Monteiro[1], Cristina Rocha[1], Lúcia Gomes[1], Miguel Costa[1]
[1] Serviço de Pediatria, CHEDV, HSSebastião

Introdução: A Salmonella é um patogénio bacteriano da maior importância para a saúde humana e para a economia. A gastroenterite aguda representa a salmonelose mais frequente.

Objectivos: Caracterizar uma amostra de doentes com gastroenterite aguda por Salmonella seguidos em consulta num hospital distrital e conhecer a duração do estado de portador assintomático.

Material e métodos: Efectuou-se um estudo retrospectivo, dos processos clínicos de 70 doentes (33 sexo feminino, 37 sexo masculino), enviados para consulta de Patologia Digestiva Infantil do Hospital de Oliveira de Azeméis, por terem apresentado episódio de urgência/internamento com o diagnóstico de gastroenterite aguda (GEA) por Salmonella. Foram avaliados os seguintes parâmetros: sexo, idade, tempo entre o início dos sintomas e procura de cuidados de saúde, tipo e duração da sintomatologia, dias de internamento, coproculturas efectuadas, tempo de portador assintomático, terapêutica efectuada e estirpe de Salmonella isolada.

Resultados: Verificou-se que a idade média de aquisição de infecção por Salmonella foi aos 68 meses (5 anos e meio). O tempo médio de doença/sintomatolgia até ao doente recorrer ao serviço de saúde foi de 52 horas, enquanto que o tempo médio de duração total dos sintomas foi de 6 dias e meio. A duração do internamento em média, foi de 3 dias. Relativamente às estirpes de Salmonella isoladas, a Salmonella Enteritidis foi a mais prevalente (47,1% dos casos), seguida da Salmonella grupo d. No total foram identificados 9 tipos diferentes desta bactéria. O tempo de portador assintomático foi 2,75 meses (mínimo 1 mês, máximo 13 meses).

Conclusão: A Salmonella assume um impacto económico na saúde, nomeadamente em dias de internamento hospitalar e estudos analíticos efectuados. Medidas de higienização, métodos de preparação e avaliação de qualidade dos alimentos, prevenção do contágio e educação pública estão na base da diminuição da infecção. O perigo do portador assintomático e o seu papel na propagação de doença devem ser reforçados e mais esclarecidos, daí a importância do seguimento destes doentes, podendo assim prevenir-se novos casos. É de realçar a média encontrada de 3 meses de portador assintomático (podendo este intervalo de tempo prolongar-se para além do ano). A etiologia da infecção pode ser identificada uma vez tratar-se de uma doença de transmissão através de alimentos ou água contaminados, contacto com pessoas doentes, portadores assintomáticos, ou reptéis infectados.

STREPTOCOCCUS PNEUMONIAE – REALIDADE ÚLTIMOS 3 ANOS NO CHAA

Joana Macedo[1], Ana Filipe Almeida[2], Diana Baptista[1], Cláudia Neto[1], Cristina Ferreira[1], Paula Mota[3]
[1] Serviço Pediatria, CHAlto Ave
[2] Serviço Pediatria, Hospital São João
[3] Serviço de Patologia Clínica, CHAlto Ave

Introdução: O Streptococcus pneumoniae é um agente etiológico com particular pertinência na faixa etária pediátrica, sendo a causa mais frequente de bacteriémia no período pós-neonatal. Infecções do tracto respiratório superior (otite média, rino-sinusite) ou doença invasiva (pneumonia, bacteriémia, meningite), perfazem o espectro infeccioso do agente referido. A OMS estima em cerca de 1 a 2 milhões de óbitos anuais, que ocorrem em crianças com idade menor que 5 anos. A doença pneumocócica mantém um forte impacto na saúde pública pelo aumento crescente de estirpes resistentes à penicilina e a outros antibióticos. As progressivas modificações na imunização universal com a vacina conjugada, contribuiu para modificar a epidemiologia do agente infeccioso, reduzindo o número de portadores e a prevalência da infeccção.

Objectivos: 1-Analisar os casos clínicos do CHAA, onde houve isolamento de S.pneumoniae, no triénio 2008 a 2010; 2-Caracterizar epidemiologicamente os casos de infecção pneumocócica comprovada; 3-Relacionar quadro clínico, antecedentes, vacinação, tratamento e evolução caso; 4-Comparar resultados actuais com estudo retrospectivo anterior; 5-Demonstrar a continuidade da relevância clínica do Pneumococo como agente primordial na morbi/mortalidade em Pediatria.

Material e métodos: 1-Estudo retrospectivo; 2-Análise dos processos clínicos, onde houve isolamento do Pneumococo em amostra biológica, no período de Janeiro de 2008 até Outubro 2010.

Resultados: Foram analisados um total de 17 casos clínicos, com isolamento de S.pneumoniae em 2 amostras de liquor, 14 hemoculturas e 1 exsudado auricular. A média etária foi de 4 anos com predomínio do sexo masculino. O pico de frequência de infecções pneumocócicas ocorreu no Verão de 2008, Primavera de 2009 e Inverno de 2010. A maioria das crianças apresentou um quadro clínico de Pneumonia, não complicada, com período de internamento médio de 7 dias. 13% crianças foram transferidas com gravidade clínica para outra instituição, não havendo registo de óbitos.

Conclusão: Em comparação com estudo retrospectivo realizado na mesma instituição, com objectivos semelhantes, objectiva-se uma redução efectiva do número casos totais. Novamente ficou em realce a pertinência do Pneumococo na faixa etária pediátrica, mostrando a necessidade de haver uma actualização constante sobre o conhecimento deste agente e das suas repercussões.

TUFO PILOSO CERVICAL ISOLADO – QUE SIGNIFICADO?

Marta Nascimento[1], Eliana Oliveira[1], Filipa V. Espada[1], Maria Manuel Lopes[1], Rui Almeida[1]
[1] S. Pediatria, ULSMatosinhos, HPHispano

Introdução: A hipertricose caracteriza-se por crescimento excessivo de pêlo (terminal, velo ou lanugo) em áreas corporais predominantemente não androgénio-dependentes.

A hipertricose primária classifica-se como congénita ou adquirida, dependendo da idade de aparecimento e, localizada ou generalizada, de acordo com a sua extensão. Estão descritas quatro formas de hipertricose primária congénita localizada: hipertricose cubiti, cervical anterior, cervical posterior e lombossagrada. Trata-se de uma entidade rara e cuja etiologia permanece desconhecida.

Caso clínico: Criança de 9 anos, do género masculino, seguida na Consulta Externa por perturbação específica da linguagem, apresentando também miopia e escoliose dorsal. Dos restantes antecedentes pessoais, salienta-se apenas pielonefrite aguda ao mês de vida com estudo morfofuncional renal normal. Nos antecedentes familiares realça-se epilepsia e défice intelectual maternos e história de alcoolismo paterno, não existindo consanguinidade parental ou hipertricose familiar. Ao exame objectivo, apresenta múltiplos pêlos terminais na região cervical anterior (superiormente à proeminência laríngea) e escoliose dorsal, sem outras alterações no restante exame físico. Sem história de traumatismo, inflamação crónica ou aplicação de corticosteróides tópicos no local.

Conclusão: O presente caso corresponde a uma hipertricose cervical anterior, ocorrendo de forma aparentemente esporádica, ao contrário do encontrado nos poucos casos descritos (na sua maioria de transmissão autossómica dominante).

A sua associação com outras alterações patológicas como desordens esqueléticas ou défice intelectual apontam para um carácter eminentemente sindromático e sublinham a importância do seu reconhecimento.

O tratamento da hipertricose visa um fim estético podendo ser realizada depilação temporal ou definitiva por meio de múltiplos métodos (depilação física/química ou laser).

Palavras-chave: hipertricose cervical anterior; hipertricose primária localizada.

TESTE DE SUOR - EXPERIÊNCIA DO SERVIÇO DE PEDIATRIA DO CHP-HSA

J. Magalhães[1], L. Pinho[1], T. Correia[1], C. Rocha[1], M. J. Reis[2], F. Teixeira[1], M. Guedes[1], M. G. Reis[1]
[1] CHPorto, HMPia
[2] Serviço de Química Clínica, CHPorto

Introdução: A fibrose cística é uma doença genética multissistémica frequente em caucasianos. Na suspeita clínica, o teste de suor com determinação da concentração de cloretos é essencial para o diagnóstico, cumprindo exigências técnicas definidas. A avaliação da condutância do suor pelo sistema Macroduct/Wescor® é aceite como rastreio. No Serviço de Pediatria do Hospital de Santo António – Centro Hospitalar do Porto utiliza-se este sistema desde Setembro de 2003. Desde Novembro de 2006 é doseada a concentração de cloretos no laboratório de química.

Objectivos: Avaliar resultados e fiabilidade técnica dos testes efectuados entre Setembro de 2003 e Junho de 2010, comparando condutância e doseamento de cloretos, e caracterizar os doentes submetidos ao teste.

Métodos: Análise da ficha de registo do teste e resultados laboratoriais.

Resultados: Realizados 399 testes a 318 indivíduos. 59,4% são do sexo masculino. Têm idades entre 23 dias e 74,4 anos, sendo 82,4% menores de 18 anos. Em 55% dos testes de crianças, o motivo de realização foi broncospasmo, em 1/5 associado a má evolução ponderal. O motivo foi má evolução ponderal em 15%, sendo menos frequentes bronquectasias, tosse crónica, pansinusite, diarreia e prolapso rectal.

Em 5,26% das amostras não foi possível a avaliação da condutância, o que diminuiu com aquisição de experiência. Esta foi determinada em 375 testes, com valor superior a 90mmol/L em 13 testes a 9 indivíduos, tendo em 5 sido excluído o diagnóstico pelo valor de cloretos. De acordo com o recomendado no equipamento, considerou-se 70mmol/L o limite superior do normal, e nos indivíduos com valores superiores foi repetido o teste e determinada a concentração de cloretos e/ou perfil genético.

Desde Novembro de 2006 foi feito doseamento de cloretos em 180 testes. Houve 8 testes positivos de 5 indivíduos, 2 dos quais crianças, irmãos, com mutações identificadas. Nos testes com valor acima de 40mmol/L foi feita repetição e/ou estudo genético.

Os valores de condutância e cloretos são significativamente diferentes, com boa correlação linear, tal como esperado. Classificando os valores em normal, limite ou alterado, vemos que com condutância abaixo de 50mmol/L todos os cloretos são normais. Sendo até 70mmol/L, temos 4 doseamentos entre 40 e 60mmol/L.

Conclusão: Os resultados mostram boa fiabilidade da técnica e apoiam o uso da condutância como método de rastreio, a confirmar por doseamento de cloretos se superior a 50mmol/L, coincidindo com as recomendações actuais.

O INIMIGO SILENCIOSO

Joana Amorim[1], Rita Jorge[1], Lúcia Gomes[1], Paulo Guimarães[1]
[1] Serviço de Pediatria, CHEDVouga

Introdução: Os Acidentes Vasculares Cerebrais (AVC) em idade pediátrica têm aumentado, devido à utilização de métodos de neuroimagem mais sensíveis e específicos e à maior sobrevivência de doentes de risco, com incidência actual de 3 a 8 por 100.000 crianças por ano.

As diferenças entre os adultos e crianças dificultam muitas vezes o reconhecimento e tratamento desta situação. Em 25% das crianças com AVC de tipo embólico, as cardiopatias congénitas são a causa.

Caso clínico: Criança do sexo masculino com 10 anos de idade, que recorreu ao Serviço de Urgência (SU) após episódio de vertigem, com perda de força muscular dos membros inferiores (MI), predominantemente à esquerda, que motivou queda para o lado homolateral, associada a afasia e posteriormente a disartria. Sem perda de consciência ou outros sintomas.

Dos antecedentes destacam-se insuficiência mitral e tricúspide e coartação da aorta diagnosticadas aos 6 anos de idade, com correcção cirúrgica desta última um ano depois.

Do exame físico à admissão no SU, de referir pontuação de 15 na Escala de Coma de Glasgow, assimetria da face, com desvio da comissura labial para a direita, ligeira ptose da pálpebra direita, dificuldade de encerramento do olho direito e dificuldade na coordenação. Este quadro clínico reverteu totalmente cerca de 4 horas depois.

Foram efectuadas Tomografia Computorizada (TAC) Crânio-Encefálica (sem alterações) e Angio-RMN cerebral onde foram detectadas lesões isquémicas agudas fronto-opercular e lenticular posterior direitas, com múltiplas lesões isquémicas antigas.

Procedeu-se à transferência da criança para um hospital central onde se detectaram episódios de taquicardia não sintomáticos, tendo realizado electrocardiograma (ritmo auricular ectópico com frequentes extrassístoles juncionais) e ecocardiograma (auriculas muito dilatadas, insuficiência mitral e aórtica mínimas, sem trombos intracardíacos).

Iniciou tratamento anticoagulante com varfarina, estando actualmente assintomático e sem sequelas neurológicas.

Conclusão: Com este caso clínico pretendemos salientar que apesar da enorme extensão das lesões isquémicas, a criança recuperou espontaneamente e num curto período de tempo. Sendo assim, alertamos para a máxima importância da história clínica e do exame físico que nos incitaram a investigar o caso, apesar das alterações ao exame físico terem sido transitórias e da TAC Crânio-Encefálica não revelar alterações.

HEMORRAGIA SUPRA-RENAL BILATERAL NO RECÉM-NASCIDO - UM ACHADO OCASIONAL...

Janine Coelho[1], Ana Novo[1], Cecília Martins[1], Clara Vieira[1], Soraia Tomé[1], Isilda Fernandes[1], Susana Gama de Sousa[1]

[1] S. Pediatria, CHMA, V. N. de Famalicão

Introdução: A hemorragia supra-renal (HSR) é a uma entidade relativamente comum no recém-nascido. Ocorre mais frequentemente à direita sendo em 10% dos casos bilateral. Associa-se a parto traumático, hipóxia, sépsis, coagulopatia ou tumor. A apresentação clínica varia desde o estado assintomático, sendo o diagnóstico um achado ocasional, a quadro clínico exuberante manifestado por choque, anemia, distensão abdominal. Mais raramente manifesta-se por insuficiência adrenal. Na HSR não complicada o tratamento é conservador, uma vez que esta condição é geralmente auto-limitada.

Caso clínico: Recém-nascido do sexo masculino, internado na Unidade de Neonatologia aos 3 dias de vida por suspeita de sépsis e icterícia. Gestação sem intercorrências, parto eutócico às 39 semanas, índice de apgar 9/10 e somatometria adequada à idade gestacional. Ao exame objectivo, a destacar discreta hipotonia global e icterícia da pele e mucosas. Analiticamente apresentava hemograma, glicose, função renal e ionograma normais, sedimento urinário com 28 leucócitos/campo, PCR de 7.88 mg/dl e bilirrubina total de 22.74 mg/dl. Por suspeita inicial de infecção urinária realizou ecografia abdominal e renovesical onde apresentava glândula supra-renal com imagem cística complexa de 3.6 cm à direita e imagem cística simples de 3,9 cm à esquerda. Realizada Ressonância Magnética com contraste que confirmou tratar-se de HSR bilateral. A hemocultura, urocultura, exame bacteriológico LCR foram estéreis. O doseamento da ACTH, renina e aldosterona estava elevado. O cortisol sérico, a pesquisa de catecolaminas urinárias e o estudo da coagulação foram normais. Cumpriu 10 dias de antibioticoterapia e 3 dias de fototerapia. O recém-nascido manteve-se sempre assintomático com evolução clínica favorável.A ecografia abdominal após um mês da alta hospitalar revelou diminuição do tamanho das glândulas supra-renais que apresentam aspecto heterogéneo compatível com alterações sequelares.

Conclusão: Os autores apresentam um caso de HSR bilateral que surge como achado ecográfico em contexto de sépsis clínica. A insuficiência supra-renal, apesar de rara, terá sempre de ser considerada nos casos de HSR bilateral, o que poderá levar a um diagnóstico precoce e aumento da sobrevida. Os autores salientam a necessidade de seguimento ecográfico, que permite o diagnóstico diferencial de HSR com outras patologias, nomeadamente o neuroblastoma, possibilitando uma atitude expectante.

PSIQUIÁTRICO, ADITIVO OU ORGÂNICO: UM DESAFIO NOS ADOLESCENTES

Maria Inês Monteiro[1], Hans Peter Grebe[2], Augusto C Ferreira[2], Lúcia Gomes[1], Miguel Costa[1]

[1] S. Pediatria, CHEDVouga, HSSebastião

[2] S. Neurologia, CHEDVouga, HSSebastião

Introdução: Adolescentes com alterações do comportamento são um problema crescente na Pediatria. Intoxicação, drogas e outros comportamentos aditivos estão no topo de lista do diagnóstico diferencial nesta faixa etária. Poderá isto bloquear um pensamento clínico completo? O diagnóstico diferencial é o grande desafio, devendo manter-se o alerta para todas as hipóteses.

Caso clínico: Adolescente de 16 anos, saudável. Admitido no SU com quadro de poucas horas de evolução de apatia, desorientação, parestesias no membro inferior direito, trémulo dos membros superiores, noção de alteração da personalidade, desajuste comportamental e défice de concentração. Sem história de trauma, consumos de drogas/álcool ou intoxicação medicamentosa, referencia apenas infecção respiratória ligeira e auto-limitada das vias aéreas superiores, na semana anterior. No SU o exame neurológico demonstrava um doente vigil, confuso, com aparente afasia sensitiva, que iniciou quadro alucinatório, com desadequação comportamental, verborreia e agressividade, semelhante a episódio psicótico, tendo sido necessária a administração de diazepam e haloperidol. Exame motor e sensorial normal, sem sinais meníngeos, apirético, TA e glicemia normal. Rx tórax, TAC-CE e RMN cerebral normais. O EEG na admissão demonstrou disfunção do hemisfério esquerdo. Excluiu-se etiologia tóxica ou psiquiátrica, e os tóxicos na urina foram ausentes. LCR com 198 células/ul, predomínio de mononucleares, proteinorraquia

e glicorraquia normais. Iniciou terapêutica empírica com aciclovir e ceftriaxone. O líquor revelou-se amicrobiano, antigénios capsulares e virulogia negativos e PCR para M.Pneumonia positiva. O doente melhorou e o estado confusional teve total regressão. EEG de controlo com características normais.

Conclusão: O M. Pneumonia é um patogénio respiratório, com complicações extra-pulmonares raras, sendo as centrais as mais frequentes. A patogénese destas manifestações é desconhecida, o que dificulta a atitude terapêutica. O prognóstico da doença é variável, uma vez que a encefalite é uma condição aguda complexa potencialmente devastadora. Este caso realça a dificuldade de avaliação/observação e de vigilância de adolescentes com desajustes comportamentais semelhantes aos adultos na unidade de OBS/SU - Pediatria. Como gerir estas unidades, no sentido de evitar o choque de gerações agora existente na Pediatria, o contraste de patologias, e tão simplesmente a quebra da tranquilidade nestes locais, é um novo desafio.

"INTENSIDADES" PEDIÁTRICAS ... A PROPÓSITO DO SINDROMA DE EDWARDS

Ana Filipe Almeida[1], Joana Macedo[1], Carla Meireles[1], Cláudia Neto[1], Maria José Costeira[2], Ana Luísa Lobo[1]

[1] Serviço de Pediatria, CHAlto Ave

[2] Unidade de Neonatologia, CHAlto Ave

Introdução: A trissomia 18 ou Síndroma de Edwards é a segunda trissomia mais frequente entre os nados-vivos. Cursa com prognóstico muito reservado: 95% dos casos são inviáveis e a sobrevida média é de 14,5 dias. Caracteriza-se por atraso grave do crescimento e do desenvolvimento, malformações crânio-faciais, esqueléticas, cardio-pulmonares, gastrointestinais e genitourinárias. Os cuidados médicos são de suporte, tendo como objectivo último o bem-estar da criança. É fundamental envolver os pais, através de informação esclarecida, nas implicações e prognóstico da doença, neste aproximar do fim da vida.

Caso clínico: Recém-nascida de termo, fruto de gestação vigiada, com diagnóstico pré-natal de artéria umbilical única e restrição de crescimento intra-uterino (RCIU) às 30 semanas. Nascida por cesariana electiva, com necessidade de oxigenação por Ambu®, por apresentar bradicardia e apneia. A persistência do quadro clínico implicou a admissão na Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais com os diagnósticos de RCIU, baixo peso ao nascimento, dismorfia facial (microftalmia, fendas oblíquas, epicanto; baixa implantação do cabelo e das orelhas, microrrectrognatia e achatamento da base nasal), hipotonia global, clinodactilia dos segundos dedos das mãos, polegares e hálux em mola, pectus escavatum e fosseta sagrada. O estudo efectuado mostrou cariótipo com 47XX, + 18. Ecocardiograma com comunicação interauricular e interventricular, persistência do canal arterial e foramen oval, pelo que foi instituída terapêutica diurética. Por apresentar convulsões iniciou fenobarbital. Alimentada através de sonda nasogástrica por débil reflexo de sucção, aguardando estabilização clínica para colocação de gastrostomia.

O quadro clínico agravou-se com insuficiência cardíaca (fracção de ejecção de 35% e hipertensão pulmonar) e descompensação da epilepsia (convulsões frequentes e refractárias à terapêutica). Efectuada opimização terapêutica previamente instituída, sem resposta favorável. Iniciadas então medidas de suporte e conforto com oxigenoterapia, analgesia e aspiração secreções. Faleceu 4 horas depois, em quarto particular, junto dos pais.

Conclusão: Quadros clínicos limitadores da vida impõe-nos a reflexão sobre o sentido da nossa intervenção terapêutica que, como aqui, pode vestir uma intensidade paliativa, brindando a criança e a sua família com um distintivo cuidar humano. Exercita-se a boa prática médica, denega-se a obstinação e cumpre-se o respeito pela vida.

SÍNDROME DE ALAGILLE: UMA CAUSA DE COLESTASE NEONATAL E CARDIOPATIA CONGÉNITA

Helena M. Silva[1], Teresa Caldeira[2], Teresa Andrade[2], Cristina Rocha[2], Ramon Vizcaíno[3], Marília Loureiro[1], Ermelinda Santos Silva[1]

[1] CHPorto, HCMPia

[2] CHEDVouga, HSSebastião

[3] CHPorto, HSAntónio

Introdução: A Síndrome de Alagille (SA) é uma síndrome multissistémica complexa, rara, de transmissão AD, com penetração fenotípica variável, envolvendo o fácies (fronte proeminente, mento triangular), fígado (colestase, hipoplasia biliar intrahepática), coração (estenose pulmonar, tetralogia de Fallot), olhos (embriotoxon posterior) e esqueleto (vértebras em asa de borboleta). Tem morbilidade importante, e uma taxa de mortalidade de ~10%.

Caso clínico: Recém-nascido de sexo feminino, gestação de termo, primeira filha de pais jovens, saudáveis, não consanguíneos. Serologias maternas negativas. Parto eutócico hospitalar, Apgar 5´-10, somatometria AIG. Aleitamento materno exclusivo com boa tolerância. Internada em D2 por icterícia colestática (BD 2,65 mg/dl, GGT 612 UI/L). Fácies peculiar. Saturação O2 (aa) = 98%. Sopro sistólico grau III/VI audível em todo o précordio. Sem organomegalias palpáveis. Exame oftalmológico normal. Funções de síntese hepática preservadas. Marcadores de infecção bacteriana e culturas de sangue e urina negativos. Alfa-1-antitripsina sérica normal. Ecocardiograma: estenose infundibular e da válvula pulmonar. Colestase de agravamento progressivo (BD 9,55 mg/dl, GGT 1131 UI/L), com acolia fecal a partir de D10. Iniciou tratamento com ácido ursodesoxicólico e foi transferida para o Hospital Maria Pia. Na admissão: BT 12,15 mg/dl, BD 11,70 mg/dl, TGO 261 UI/L, TGP 180 UI/L, GGT 1008 UI/L. Ecografia abdominal: fígado de dimensões normais e ecoestrutura homogénea, vesícula biliar de dimensões reduzidas; vias biliares não dilatadas. Ecocardiograma: tetralogia de Fallot com prováveis colaterais sistémico-pulmonares. Em D30,e dada a persistência de acolia fecal, foi efectuada

colangiografia per-operatória que excluiu o diagnóstico de atrésia das vias biliares extrahepáticas (AVBEH), e confirmou a presença de vesícula biliar atrófica e hipoplasia das vias biliares intrahepáticas. A histologia hepática não mostrou critérios de ductopenia. O estudo molecular viria a revelar-se positivo para a mutação no gene JAG1.

Conclusão: o caso descrito apresenta actualmente três critérios clínicos major para SA: fácies peculiar, cardiopatia, e doença hepática. Apesar de a clínica ser muito sugestiva do diagnóstico, a acolia fecal persistente nesta faixa etária tornou obrigatória a exclusão da AVBEH (que pode ocorrer em concomitância com a SA). Salientamos o facto de antes dos 4-6 meses de idade a biópsia hepática nem sempre demonstrar a ductopenia característica. O estudo molecular permite confirmar o diagnóstico, e em 89% dos casos é positivo para a mutação JAG1.

DROOLING EM CRIANÇAS NEUROLOGICAMENTE COMPROMETIDAS

Angélica Osório[1],João Moreira-Pinto[1], Joana Pereira[1], Catarina Sousa[1], J. A. Ferreira de Sousa[1], J. A. Cidade-Rodrigues[1], Luísa Oliveira[1]
[1] S. Cirurgia Pediátrica, CHPorto, HMPia

Objectivo: Avaliar a eficácia da Submandibulectomia Bilateral (SB) quanto ao grau de satisfação dos pais (GSP), complicações e recorrência do drooling em crianças neurologicamente comprometidas (NC).

Métodos: Estudo retrospectivo incluindo todas as crianças NC e drooling submetidas a SB no nosso Serviço (Janeiro 1996 - Novembro 2008). O GSP foi avaliado em 4 classes: A: 100-75% de satisfação / ausência de drooling - drooling infrequente, pequena quantidade; B: 75--50% de satisfação / drooling infrequente, pequena quantidade - drooling ocasional, intermitente todo o dia; C: 50-25% de satisfação / drooling ocasional, intermitente todo o dia - drooling frequente, mas não profuso; D: 25-0% de satisfação / drooling frequente, mas não profuso - drooling constante, sempre molhado.

Resultados: Foi realizada SB em 85 doentes (38%masc; 62%fem). Exclusão de 35 casos por ausência de dados com 3 recorrências nos restantes. GSP foi A em 26 casos (55,3%); B em 15 casos (31,9%); C em 3 casos (6,4%) e D noutros 3 casos (6,4%). A observação médica realizou-se maioritariamente uma semana após a cirurgia. Registaram-se complicações pós-operatórias em 4 % dos casos, as quais foram minor.

Conclusões: Os resultados obtidos foram essencialmente subjectivos uma vez que não foi possível quantificar exactamente o drooling pré e pós operatoriamente. No entanto, SB revelou ser um procedimento fácil e seguro como demonstra a baixa taxa de complicações. É ainda eficaz: apenas 3 recorrências com 87,2% dos casos com GSP A e B significando que, no mínimo, ocorreu uma melhoria de 50% do drooling na grande maioria dos casos.

SÍNDROME DE ABSTINÊNCIA NEONATAL – CASUÍSTICA DE UM SERVIÇO DE PEDIATRIA DE UM HOSPITAL DE NÍVEL III, DE 2007 A 2009

Liliana Franco[1], Duarte Malveiro[1], Mónica Marçal[1], Alexandra Costa[1]
[1] S. Pediatria, HSFXavier, CHLOcidental

Introdução: A toxicodependência é uma doença crónica que atinge cada vez mais mulheres em idade fértil. A Síndrome de Abstinência Neonatal (SAN) define-se como o quadro clínico que os recém-nascidos (RN) manifestam ao nascer, após terem sido expostos *in utero* a diversas substâncias consumidas pela mãe e se terem tornado dependentes.

Em Portugal, os dados sobre SAN são insuficientes. Globalmente, estima-se que a incidência de recém-nascidos expostos a drogas ilícitas seja de 3 a 50%, com taxas mais elevadas nos grandes centros urbanos.

Objectivos: Conhecer a prevalência de SAN num Hospital Central de Lisboa, e avaliar: regularidade da vigilância das gestações, idade do RN aquando do início do quadro, terapêutica utilizada e duração do internamento no Serviço de Pediatria.

Material e métodos: Revisão casuística dos casos de RN que desenvolveram SAN, internados no Serviço de Pediatria do referido hospital de 1 de Janeiro de 2007 a 31 de Dezembro de 2009.

Resultados: No período estudado registaram-se 13 casos de SAN, num total de 8.879 RN no mesmo período (0,15%). Quarenta e seis por cento das gestações foram regularmente vigiadas. Associou-se a infecção pelo vírus da Hepatite B ou C em 8 grávidas (62%). Em nenhum caso houve infecção VIH associada.

Quando as mães consumiram heroína 3 dos RN (60%) apresentaram sintomas de privação nas primeiras 48 horas, enquanto no caso de consumo de metadona 6 dos RN (75%) iniciaram sintomas a partir das 72 horas de vida.

A metadona foi a principal substância utilizada no tratamento farmacológico da SAN, em 7 dos RN (54%). Um dos RN não necessitou de qualquer terapêutica farmacológica. A média de dias de terapêutica foi de 31 dias (mediana de 25 dias), com um número médio de 35 dias de internamento (mediana de 27 dias).

Conclusões: A vigilância da gravidez de mulheres toxicodependentes está ainda muito aquém do que seria desejável, sendo frequente a associação com doenças infecciosas, nomeadamente Hepatite B e C. Após o nascimento, é fundamental manter o RN sob vigilância, pois a grande maioria desenvolve quadros de abstinência nos primeiros dias de vida. Os períodos de internamento são geralmente prolongados, com um impacto substancial na dinâmica dos Serviços.

HEPATITE COLESTÁTICA – MANIFESTAÇÃO RARA DE UMA DOENÇA COMUM

Sofia Ferreira[1], Rita Jorge[1], Lúcia Gomes[1], Miguel Costa[1], Cristina Rocha[1]
[1] S. Pediatria, CHEDVouga, HSSebastião

Introdução: A mononucleose infecciosa é comum em adolescentes, sendo o vírus Epstein-Barr o agente etiológico mais frequente. O espectro clínico é vasto, ocorrendo hepatite em até 92% dos casos. A colestase é rara, e o seu mecanismo não está totalmente esclarecido.

Caso clínico: Adolescente de 16 anos, sexo feminino. Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes.

Quadro clínico com 2 semanas de evolução de febre, odinofagia, adenopatias, posteriormente associado a astenia, rash cutâneo, icterícia, hipocolia e colúria. Clinicamente apresentava razoável aspecto geral, icterícia, rash cutâneo, exsudado amigdalino, adenopatias cervicais, hepatoesplenomegalia e ascite.

O estudo analítico inicial mostrou: leucocitose com linfocitose (12% de linfócitos atípicos), trombocitopenia, hiperbilirrubinemia com predomínio de bilirrubina directa, elevação de AST, ALT, gama GT, fosfatase alcalina e diminuição da albumina. PCR e VS negativas. Estudo da coagulação sem alterações.

A Ecografia abdominal revelou hepatoesplenomegalia homogénea, ascite moderada e múltiplas adenopatias retroperitoneais, sem alterações vesiculares.

Foi colocada como 1ª hipótese mononucleose infecciosa, tendo sido consideradas como menos prováveis outras etiologias infecciosas, autoimune (idade e sexo), défice de alfa-1-antitripsina (AAT) e D. Wilson.

Internada para vigilância, fluidoterapia EV e suplementação com vitaminas lipossolúveis. Evolução clínica e analítica favorável com apirexia em D13 de internamento; anictérica sem colestase desde D12. Alta em D14, mantendo ligeira hepatoesplenomegalia e enzimas hepáticas em diminuição.

Os resultados analíticos confirmaram a 1ª hipótese evocada: Monoteste positivo. Serologias EBV VCA IgM e IgG positivas, EBNA IgG negativa. CMV IgG e IgM positivas (IgM negativo 12 dias depois). Serologias negativas para Toxoplasmose, HAV, HBV e HCV. Estudo imunológico, ceruloplasmina e AAT normais.

Após 5 meses de seguimento mantém-se clínica e analiticamente bem.

Conclusão: O reconhecimento desta apresentação rara de uma doença comum e o diagnóstico serológico precoce, podem evitar uma investigação mais invasiva e dispendiosa.

BETA TALASSEMIA MINOR

Patrícia Nascimento[1], Emília Costa[1], Elisabete Machado[1], José Barbot[1]
1 U. Hematologia, S. Pediatria, CHP, HMPia

Introdução: A beta talassemia é uma doença hereditária caracterizada por um comprometimento quantitativo das cadeias beta da hemoglobina, resultando em quadros clínicos de gravidade variável. Quando em heterozigotia- beta talassemia minor (BTM)- a taxa de síntese das cadeias beta está apenas levemente diminuída mas o suficiente para causar discreto grau de anemia e sobretudo microcitose e hipocromia. Esta situação é susceptível de diagnóstico incorrecto de anemia ferripriva, com consequentes tratamentos não adequados.

Objectivos: Avaliar a acuidade diagnóstica para a BTM.

Material e métodos: Estudo prospectivo dos casos de BTM referenciados à consulta de hematologia pediátrica entre 1 Junho de 2003 a 30 de Junho de 2010.

Resultados: Foram incluídas 54 crianças, com idade média ao diagnóstico de 5,68 anos. Em 17 crianças (31,5%) havia história familiar de BTM. Nas restantes 37 (68,5%) tratou-se do primeiro diagnóstico na família. De referir que dentro deste grupo em 24 casos (64,9%) existia referência a familiares com anemia cujo diagnóstico era desconhecido. O número de crianças enviadas por médico de família ou por pediatra assistente foi semelhante (17 e 21 respectivamente). O intervalo médio entre o primeiro hemograma efectuado e a data do diagnóstico foi de 2,17 anos, com um número médio de hemogramas efectuado neste período de 4,4. 27 (50%) foram submetidas a tratamento com ferro oral antes do diagnóstico e 9 (16.7%) apresentavam um valor de ferritina superior a +2 desvios padrões (DP) para a idade.

Conclusões: A evolução da acuidade diagnóstica para a BTM é de avaliação difícil dado a ausência de estudos prévios. No entanto, um intervalo médio de 2,17 anos entre a primeira observação de alterações hematológicas e a identificação de BTM parece-nos ainda reflectir algum défice de acuidade diagnóstica. Apesar disso é nossa convicção que a BTM é, nos dias de hoje, uma entidade cada vez mais evocada no diagnóstico diferencial de situações de microcitose/hipocromia. O facto de 16,5% das crianças apresentarem doseamentos de ferritina sérica superior a +2DP para a idade poderá ter algum significado. Teoricamente será legítimo questionar se, a perpetuar-se a ausência de diagnóstico, estas crianças poderiam correr o risco de sobrecarga iatrogénica de ferro a longo prazo.

SABER OUVIR QUEM NÃO SABE COMUNICAR: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Mariana Pinto[1], Joana Monteiro[1], Ana Luísa Pinto[2], Arménia Oliveira[1], Lúcia Gomes[1], Miguel Costa[1], Virgínia Monteiro[1], Cristina Rocha[1]
[1] S. Pediatria/Neonatologia, CHEDVouga, HSSebastião
[2] S. Psiquiatria, CHEDVouga, HSSebastião

Introdução: A maioria dos casos de anemia em idade pediátrica são secundários ao défice de ferro. O regime alimentar, crescimento/desenvolvimento, doença crónica ou perda hemorrágica são determinantes na sua etiologia. Nas crianças portadoras de Perturbação do Espectro Autista (PEA), as alterações de comportamento e os hábitos alimentares peculiares propiciam a sua ocorrência.

Por outro lado, as manifestações clínicas atípicas, decorrentes de alterações no processamento sensorial e na resposta à dor podem interferir no diagnóstico.

Caso clínico: Adolescente, sexo masculino, 13 anos, trazido ao SU por cansaço, anorexia e dor abdominal difusa com uma semana de evolução. Sem referência a vómitos, alterações do trânsito intestinal ou perdas hemáticas visíveis. O exame objectivo revelava palidez cutâneo-mucosa, desconforto à palpação epigástrica/periumbilical, com restante exame normal.

Nos antecedentes salienta-se prematuridade (32 semanas), refluxo gastro-esofágico, anemia ferropénica nos primeiros meses de vida e diagnóstico de PEA com défice cognitivo. Nos antecedentes sociofamiliares, era filho de mãe

adolescente com compromisso cognitivo, o que motivou institucionalização da criança aos 4 meses e adopção em idade escolar. Posteriormente surgiu informação de que o cansaço/adinamia teriam uma evolução mais arrastada e que haveria uma perda de peso não quantificada nem valorizada até então.

Os exames efectuados demonstraram uma anemia (Hb 6,9g/dL) normocítica normocrómica, ferropenia e pesquisa de sangue oculto nas fezes positivo. Realizou endoscopia digestiva alta que revelou gastrite hemorrágica e erosões duodenais. A biópsia gástrica confirmou a presença de lesões de gastrite crónica superficial, associadas a microorganismos de tipo Helicobacter pylori(Hp).

O adolescente permaneceu sempre hemodinamicamente estável. Efectuou tratamento com ferro, inibidor da bomba de protões e antibioterapia, com evolução favorável.

Discussão: Apesar da história natural da infecção por Hp em idade pediátrica não estar totalmente esclarecida, a evolução para gastrite crónica activa de predomínio antral associada a anemia ferropénica é frequente.

No adolescente em questão, a patologia pedopsiquiátrica de base pode ter sido um agente facilitador na evolução da doença, levando a um diagnóstico mais tardio.

As patologias do foro gastroenterológico são frequentes nas crianças com PEA, pelo que se torna necessário dar mais atenção às suas manifestações clínicas, muitas vezes atípicas.

AVALIAÇÃO DO CONTROLO E DA QUALIDADE DE VIDA EM ADOLESCENTES ASMÁTICOS

Gisela Silva[1], Mónica Tavares[1], Leonor Cunha[2], Eva R. Gomes[2], Helena Falcão[2]
[1] S. Pediatria Médica, CHPorto
[2] S. Imunoalergologia Pediátrica, CHPorto

Introdução: A asma é uma doença crónica em que estão preconizados diversos instrumentos que permitem a sua avaliação e que têm em consideração não apenas a terapêutica, mas também a percepção do próprio paciente.

Objectivo: Avaliação do grau de controlo e qualidade de vida (QV) dos adolescentes asmáticos numa amostra de doentes seguidos na consulta de um Hospital de Cuidados Terciários.

População e métodos: Aplicação do questionário PAQLQ (S) (Questionário de qualidade de vida na asma pediátrica com actividades padronizadas) e CARAT 10 (Teste de controlo da asma e rinite alérgica) em adolescentes com idade superior a 11 anos de idade com o diagnóstico de asma, seguidos na Consulta de Imunoalergologia Pediátrica, durante o período de 1 de Agosto a 15 de Outubro de 2010. O tratamento estatístico foi feito com aplicação do suporte informático SPSS 16.0, considerando-se um valor com significância estatística Þ<0,05.

Resultados: Foram preenchidos 46 questionários (52,2% do sexo masculino). A média de idades dos doentes foi de 14,61 (12-19 anos). A maioria dos participantes têm formas persistentes de asma (classificação GINA-78,3% persistente ligeira e 10,9% persistente moderada) e necessitam de medicação crónica diária. A média total de pontuações no PAQLQ(S) foi de 6,26 com desvio padrão (DP) de 0,98, para um valor máximo de 7. A média de pontuação no domínio dos sintomas, actividades e emoções do PAQLQ foi de 6,28; 5,8; 6,55 e DP de 1,06; 1,26 e 0,91, respectivamente. Por aplicação do CARAT 10 verificou-se que 64,7% (n=31) dos doentes se encontravam bem controlados (=16 pontos) e em 32,6% da amostra (n=15) o controlo da doença não estava optimizado. No grupo dos doentes bem controlados a média no PAQLQ(S) foi de 6,54 e nos mal controlados de 5,05, com diferença estatisticamente significativa (Þ=0,01,Teste Welsh). No grupo de doentes com formas persistentes moderadas 4/5 estão mal controlados (Þ=0,02,Teste Qui-Quadrado) e a média do PAQLQ(S) foi de 4,75 (Þ=0,02,Teste One-way Anova).

Conclusões: A maioria dos doentes têm asma controlada e não parece afectar a sua qualidade de vida. Contudo, os que têm formas persistentes moderadas apresentam pior controlo da doença e pior qualidade de vida. Globalmente, o domínio da QV mais afectado é o das actividades. O uso destes questionários na avaliação de adolescentes asmáticos é muito útil e tem como vantagem a sua rápida aplicação e interpretação.

AVALIAÇÃO DA MATURIDADE INTELECTUAL DE CRIANÇAS NUM CENTRO DE SAÚDE URBANO

Alexandre Fernandes[1], Filipa Flor de Lima[1], Brígida Amaral[1], Carla Rocha[1], Cristiana Couto[1], Joana Rebelo[1], Teresa Campos[1], Vanessa Mendonça[1], Fátima Pinto[1]
[1] USACunha, URAP Pediatria, CSPOcidental

Introdução: A capacidade de perceber, abstrair e generalizar predominam na actividade intelectual e a capacidade de desenho da figura humana relaciona-se com o desenvolvimento cognitivo nas crianças. À medida que as competências cognitivas evoluem, a habilidade no desenho também progride com um aperfeiçoamento nos detalhes. O Teste do Desenho da Figura Humana (TDFH) de Goodenough é frequentemente utilizado na avaliação cognitiva e do desenvolvimento infantil, tornando-se importante na avaliação não verbal da maturidade mental.

Objectivos: Avaliação da maturidade intelectual de crianças em idade pré-escolar.

Material e métodos: Estudo transversal realizado entre Maio e Agosto de 2010 através da aplicação do TDFH de Goodenough. Foram seleccionadas aleatoriamente crianças nascidas entre 1 de Junho de 2005 e 30 de Junho de 2006, inscritas num Centro de Saúde urbano. Foram analisados dados sócio-económico-demográficos (escala do Censuses and Surveys), antecedentes pessoais e familiares, desempenho no TDFH. As crianças que apresentaram resultados inferiores à média ou com desenhos não classificáveis foram reavaliadas com a escala Schedule of Growing Skills II (SGS). A análise estatística foi efectuada através do programa SPSS® v.18 (teste qui-quadrado e teste exacto de Fisher), nível de significância 0,05.

Resultados: Foram contactadas 112 crianças e 62 (55.4%) foram incluídas no estudo. 35 (56,5%) eram do sexo masculino, média de idades 55 meses (±4,3). O valor de QI mediano foi de 113 (79-168). Cinco crianças (8%) obtiveram resultado abaixo da média, 22 (35.5%) médio e 33 (53.2%) superior à média. Duas crianças (3,3%) realizaram um desenho não identificável. O QI foi menor em crianças que apresentaram factores de risco ambiental (p=0,032). Foram reavaliadas com SGS 7 crianças (11,3%): 3 apresentaram uma área de desempenho com 2 desvio-padrão (DP) abaixo do esperado para a idade, 2 apresentaram pelo menos uma área com 1 DP abaixo do esperado para idade e 2 tiveram resultados normativos. As áreas com pior desempenho foram a manipulação em 5 crianças (71.4%), cognição em 3 (42.9%) e interacção social em 2 (28.6%).

Conclusões: A maioria apresentou resultados médios no TDFH e 8% apresentaram resultados inferiores. Os autores salientam que o TDFH de Goodenough é um instrumento útil na avaliação da maturidade intelectual das crianças que, usado em combinação com outros testes de rastreio, permite a avaliação do desenvolvimento cognitivo das crianças.

A CONSULTA DE GINECOLOGIA PEDIÁTRICA E DA ADOLESCÊNCIA NA MATERNIDADE JÚLIO DINIS

Inês Vaz[1], Vânia Ferreira[1], Sandra V. Soares[1], Eugénia Fernandes[1], Teresa Oliveira[1], José Cidade Rodrigues[2]
[1] S. Ginecologia e Obstetrícia, CHP, MJDinis
[2] S. Cirurgia Pediátrica, CHPorto, HMPia

Introdução: A consulta de Ginecologia Pediátrica e da Adolescência (GPA) iniciou-se na Maternidade de Júlio Dinis (MJD) em Abril de 2007. Foi criada com o objectivo de desenvolver uma área dedicada ao estudo da patologia ginecológica geral das crianças e adolescentes, bem como acompanhar crianças com malformações genitais, alterações do desenvolvimento sexual ou doenças sistémicas com envolvimento ginecológico. Esta é uma área médica multidisciplinar que integra conhecimentos de diversas especialidades como a pediatria, endocrinologia, ginecologia, cirurgia pediátrica, pedopsiquiatria, genética, entre outras. Apresenta a particularidade de ser realizada num espaço adaptado à idade, com tempo de consulta apropriado e apoio de outras especialidades. Conta actualmente com a colaboração de duas médicas especialistas e uma interna complementar de Ginecologia e Obstetrícia. Inicialmente a consulta tinha um carácter mensal (2 períodos de consulta/mês); actualmente tem uma periodicidade semanal (cerca de 7 períodos de consulta/mês).

Objectivos: Reflexão sobre a actividade e casuística da Consulta de GPA na MJD.

Material e métodos: Consulta dos processos clínicos das doentes observadas na consulta de GPA

Resultados: Desde a sua implementação, foram realizadas 426 consultas de GPA na MJD, das quais 197 primeiras consultas. Foram observadas doentes com idades compreendidas entre os 3 e os 26 anos. Noventa e seis (49%) foram referenciadas por outras consultas do Centro Hospitalar do Porto, nomeadamente da Pediatria, Endocrinologia e Cirurgia Pediátrica, 75 encaminhadas pelos Centros de Saúde e 20 orientadas pelo Serviço de Urgência da MJD. Como motivos de consulta destacam-se as hemorragias genitais, tumefacções anexiais, vulvovaginites, amenorreias, hiperandrogenismo, algias pélvicas, distúrbios do desenvolvimento sexual (intersexo) e malformações genitais congénitas.

Conclusões: A GPA é uma área da ginecologia em franco desenvolvimento. Apesar da sua implementação na MJD ser recente e ainda pouco divulgada, os casos clínicos observados justificam por si só a sua existência. No futuro, julga-se importante divulgar, organizar reuniões de grupo, envolvendo diferentes especialidades do Centro Hospitalar do Porto, e desenvolver competências formativas nesta área da Ginecologia.

SÍNDROME DE TURNER - A VISÃO DO GINECOLOGISTA

Vânia Ferreira[1]; Inês Vaz[1]; Eugénia Fernandes[1]; Teresa Oliveira[1]
[1] S. Ginecologia/Obstetrícia, CHP, MJDinis

Introdução: O Síndrome de Turner é a anomalia cromossómica ligada ao sexo mais frequente. A sua incidência é de cerca de 1:2500- 1:3000 recém-nascidos do sexo feminino. A disgenesia gonadal é a sua manifestação cardinal, consistindo os ovários numa massa de tecido conjuntivo (streak gonads). A insuficiência ovárica prematura traduz-se habitualmente sob a forma de amenorreia primária ou secundária, associada a infertilidade.

A ausência do desenvolvimento pubertário é uma das características mais comuns e em cerca de 90% dos casos é necessário instituir terapêutica hormonal de substituição (THS). Segundo a literatura, os regimes de THS devem ser iniciados entre os 12-13 anos, em doses progressivamente crescentes, preferencialmente administrados por via transdérmica, e mantidos até à menopausa. O progestativo deverá ser iniciado um a dois anos após a introdução dos estrogénios para minimizar o risco de hiperplasia e de carcinoma do endométrio.

Caso clínico: Doente de 19 anos, referenciada à consulta de Ginecologia Pediátrica e da Adolescência da MJD por menorragias e sintomatologia vaso-motora. Medicada com estroprogestativo oral desde os 13 anos (Drospirenona 3mg+Etinilestradiol 0,02mg).

Diagnóstico de Síndrome de Turner (45,XO) aos 11 anos, no contexto de estudo de baixa estatura. Manteve vigilância no HMP em consultas de especialidade por múltiplas patologias associadas ao síndrome.

Objectivamente, apresentava um desenvolvimento pubertário e avaliação estato-ponderal adequados à idade.

Analiticamente, ao 3º dia do ciclo, apresentava elevação da FSH (14,3 UI/L) e diminuição do estradiol (<5 UI/L). A densitometria óssea apresentava valores no limite inferior da normalidade. Ecograficamente: útero de pequenas dimensões, endométrio linear; ovário direito não visualizado; ovário esquerdo sem folículos.

Suspendeu estroprogestativo em curso e iniciou estrogenoterapia transdérmica contínua (100mcg de 17 ß-estradiol/dia) e progesterona micronizada (Progesterona 100mg) 10 dias por mês.

Na consulta de reavaliação referiu melhoria sintomática.

Conclusões: O diagnóstico de Síndrome implica uma vigilância multidisciplinar da mulher nos seus vários estádios de desenvolvimento.

Ao ginecologista compete a correcta orientação clínica desde a infância à idade adulta, incluindo indução progressiva da puberdade, abordagem sobre a função sexual e reprodutiva, aconselhamento pré-concepcional e acompanhamento de eventual gravidez.

HIPERHIDROSE AXILAR E PALMAR EM ADOLESCENTES

Angélica Osório[1], João Moreira-Pinto[1], Joana Pereira[1], Catarina Sousa[1], J.A Cidade-Rodrigues[1], Fátima Carvalho[1]
1 S. Cirurgia Pediátrica, CHPorto, HMPia

Objectivo: A hiperhidrose axilar e palmar (HAP) corresponde à sudorese excessiva das axilas e palmas das mãos, em quantidades desmesuradamente maiores que as necessárias para a normal termorregulação corporal. Afecta muitos adolescentes e a sua etiologia ainda não foi totalmente esclarecida. A simpaticectomia toracoscópica (ST) é uma opção terapêutica com resultados excelentes mas tem sido associada a sudorese compensatória (SC). O objectivo do nosso estudo é a avaliação da satisfação dos adolescentes e do grau de hiperhidrose pré e pós-operatórios, da SC e da morbilidade cirúrgica.

Material e métodos: Estudo prospectivo, incluindo 4 doentes (3?,1?;idade média 17 anos), submetidos a ST bilateral T2-T4. A HAP foi avaliada recorrendo à "Hyperhidrosis Disease Severity Scale"(HDSS-International Hyperhidrosis Society®).

Resultados: Pré-operatoriamente, todos os doentes tinham HDSS 4, todos tinham de mudar o vestuário mais de 2 vezes/dia e todos consideraram que a HAP interferia muito com a sua auto-estima. No 1ºdia pós-operatório, nenhum apresentava HAP. Uma semana depois, 3 referiram SC no tórax/joelhos. Um doente referiu SC gustatória. Na 1ª semana de pós-operatório, HDSS subiu para 2 num doente e para 1 nos outros três.

Aos 6 meses e ao 1ºano de pós-operatório, a SC diminuiu em todos os doentes e a HDSS manteve-se no mesmo valor que na 1ª semana de pós-operatório. Não se registaram quaisquer complicações cirúrgicas.

Conlusões: A melhoria na HAP/satisfação dos doentes foi imediata, acentuada e mantida ao longo do tempo. Apesar da pequena amostra de doentes, os nossos resultados enfatizam o facto de que a HAP é uma condição dramática para os adolescentes. Porém é facilmente tratada e associa-se a uma SC bastante tolerável, devendo merecer mais atenção em idade pediátrica.

LUXAÇÃO CONGÉNITA DO JOELHO: UM CASO

Catarina Matos[1], Sandra Pereira[1], Sara Domingues[1], Rui Martins[2], Júlio Marinheiro[2], Renata de Luca[1]
[1] Serviço de Pediatria, CHTâmega e Sousa
[2] Serviço de Ortopedia, CHTâmega e Sousa

Introdução: A Luxação Congénita do Joelho (LCJ) é uma deformidade rara: 1-1.7/100 000 nascimentos. A sua incidência é de 1% da incidência da Luxação Congénita da Anca (LCA). Surge mais frequentemente no sexo feminino (2-3:1). Descrita pela primeira vez por Chatelaine, em 1822, faz parte do grupo das deformidades de hiperextensão do joelho caracterizando-se por luxação anterior da tíbia em relação ao fémur. Em 60% dos casos associa-se a outras malformações congénitas como LCA, pé equino varo e luxação congénita do cotovelo. A etiologia pode ser explicada por causas intrínsecas (genéticas ou displásicas) ou extrínsecas (mecânicas). O diagnóstico é clínico confirmado pelo exame radiológico. O tratamento deve basear-se no grau de deformidade, na idade da criança e na presença de outras deformidades. O tratamento é conservador e deve ser iniciado o mais precocemente possível, logo após o nascimento, com manobras de redução imediata ou progressiva da luxação. O tratamento cirúrgico deve ser reservado para quando há falência do tratamento conservador ou nas deformidades graves e irredutíveis. Deve ser efectuado antes do início da marcha.

Caso clínico: Recém-nascido, sexo feminino, parto às 38 semanas de gestação, por cesariana, por apresentação pélvica, Apgar: 9/10, peso: 2400g, ecografias pré-natais sem alterações, que apresentava ao nascimento joelho esquerdo em hiperextensão com luxação anterior. Sem outras deformidades. Efectuou Rx do joelho esquerdo que confirmou a LCJ. Realizou tratamento correctivo, logo após o nascimento, com manipulação e imobilização do membro com tala gessada, em flexão de 40º. Ao 2ºdia de vida constatou-se joelho estável, sem luxação anterior da tíbia nem instabilidade em valgo, com melhor flexão 70º. Efectuou gesso cruropodálico durante 1 mês com flexão completa após correcção. O seguimento em consulta, inicialmente, de 2-2 semanas e depois 1x/mês até à idade da marcha, não detectou alterações da marcha ou outras deformidades. Após os 12 meses passou a ser observada anualmente.

Conclusão: Com este caso os autores pretendem alertar para a raridade desta patologia e importância do seu diagnóstico e tratamento precoces. O tratamento deve iniciar-se precocemente, sempre pelos métodos conservadores, reservando o tratamento cirúrgico apenas para os casos graves e irredutíveis. A intervenção precoce, idealmente logo após o nascimento, altura em que existe maior elasticidade ligamentar, facilita o tratamento e melhora o prognóstico.

HÉRNIA DO CORDÃO UMBILICAL

Catarina Sousa[1], Joana Pereira[1], Angélica Osório[1], João M. Pinto[1], Banquart Leitão[1], Maria Luisa Oliveira[1], Cidade Rodrigues[1]
[1] Cirurgia Pediátrica, CHPorto, HMPia

Caso clínico: Apresenta-se o caso clínico de um prematuro de 36 semanas, do sexo masculino, 1º gémeo de uma gravidez gemelar pós ICSI (bi-bi)

sem alterações morfológicas nas ecografias pré-natais. Realizada cesariana electiva por discrepância ponderal, restrição de crescimento e apresentação pélvica.

Ao nascimento verificada malformação da parede abdominal, tratando-se de uma hérnia do cordão umbilical com cerca de 2,5cm de diâmetro. Ao 1º dia de vida, sob anestesia geral, foi realizada exérese da membrana contendo apenas ansas de intestino delgado. Durante a exploração da cavidade abdominal observou-se a presença de um divertículo de Meckel conjuntamente com uma estenose duodenal condicionando distensão a montante, motivo pelo qual foi realizada enterectomia segmentar com anastomose manual. Em seguida, procedeu-se ao encerramento directo da aponevrose com plastia da região umbilical. Posteriormente foi realizado um estudo detalhado de possíveis malformações associadas, não tendo sido detectadas outras patologias de relevo.

A hérnia do cordão umbilical é uma entidade rara, associada a uma falha na embriogénese às 10-12 semanas, não ocorrendo migração completa do intestino para o interior da cavidade peritoneal. Este fica apenas coberto por uma membrana. Habitualmente não se encontra associado a outras anomalias, tendo um bom prognóstico. O onfalocelo é o seu principal diagnóstico diferencial.

Conclusão: A particularidade deste caso clínico é de ser uma entidade pouco frequente dentro das malformações da parede abdominal e de habitualmente não estar associada a outras malformações digestivas; por isso, é de realçar a presença de um divertículo de Meckel e de uma estenose duodenal associadas a esta hérnia do cordão umbilical.

RECORRÊNCIA DO REFLUXO GASTRO-ESOFÁGICO APÓS FUNDOPLICATURA: EM QUE CRIANÇAS E PORQUÊ?

João Moreira-Pinto[1,3], Angélica Osório[1], José Ferreira de Sousa[1], Carlos Enes[1], Fernando Pereira[2], José Cidade-Rodrigues[1]

[1] Serviço de Cirurgia Pediátrica, CHPorto

[2] S. Gastroenterologia Pediátrica, CHPorto

[3] Domínio Ciências Cirúrgicas, IICSV, UMinho

Objectivo: A fundoplicatura de Nissen é o tratamento padrão da hérnia do hiato e da doença do refluxo gastro-esofágico resistente à terapêutica médica. A sua recorrência (rRGE) é um problema comum. O objectivo deste estudo foi perceber em que doentes a rRGE é mais provável e porquê.

Material e métodos: Análise retrospectiva dos processos dos doentes submetidos a fundoplicatura de Nissen entre Fevereiro 2000 e Março 2009, na nossa Instituição. Foram critérios de inclusão no grupo rRGE: re-operação por recorrência do RGE, RGE confirmado por endoscopia alta ou outro exame auxiliar de diagnóstico, reinstituição de terapêutica anti-refluxo por mais de 8 semanas após a cirurgia. Foram comparados os parâmetros: sexo, idade e percentil de peso à data da cirurgia, presença de hérnia do hiato, outras comorbilidades, presença de compromisso neurológico grave, história de convulsões, de medicação pulmonar crónica, de necessidade de O2 e/ou antibióticos cronicamente no período pré-operatório, técnica usada (aberta ou laparoscópica), colocação de gatrostomia simultaneamente. Os resultados foram avaliados usando o teste exacto de Fischer.

Resultados: 65 doentes foram submetidos a fundoplicatura de Nissen. Foram incluídos no grupo rRGE 10 doentes (15,4%). 40% Dos rRGE eram no sexo masculino (vs 55,6% no grupo controlo, p=0,287). À data da cirurgia, 40% dos rRGE tinham idade inferior a 6 anos (vs 31,5%, p=0,425). 40% Dos rRGE encontravam-se abaixo do percentil 3 (vs 66,7%, p=0,108). 50% Os doentes no grupo rRGE tinham sido submetidos a cirurgia por hérnia do hiato (vs 44,4%, p=0,505). Quanto a comorbilidades, 10% tinha história de atrésia do esófago (vs 5,6%, p=0,502), nenhum tinha doença muscular ou doença cardíaca, 60% tinham compromisso neurológico grave (vs 77,8%, p=0,209), 40% tinha história de convulsões (vs 53,7%, 0,325), 40% fazia medicação pulmonar crónica (vs 33,3%, p=0,471), apenas 1 necessitava de O2 suplementar (vs 9,3%, 0,656) e estava medicado cronicamente com antibióticos no pré-opertório (vs 13%, p=0,635). Do grupo das rRGE, 50% das fundoplicaturas tinham sido feitas por laparoscopia (vs 70,4%, p=0,184) e em 50% foi colocada gastrostomia prévia ou simultaneamente (vs 13%, p=0,015)

Conclusões: A rRGE foi maior nos doentes a quem foi colocada gastrostomia prévia ou simultaneamente. Este pode ser um sinal indirecto de um compromisso neurológico mais grave, embora não fosse encontrado significado estatístico para os restantes parâmetros comparados.

APENDICECTOMIA LAPAROSCÓPICA – DESCRIÇÃO DO PRIMEIRO ANO DE EXPERIÊNCIA NUM SERVIÇO DE URGÊNCIA PEDIÁTRICO.

Joana Pereira[1], João Ribeiro Castro[1], João Moreira Pinto[1], Angélica Osório[1]

[1] CHPorto, HMPia

Introdução: A apendicectomia laparoscópica é cada vez mais aceite como o tratamento de escolha da apendicite aguda na criança. O objectivo deste trabalho foi fazer a descrição do primeiro ano de experiência num serviço de urgência pediátrico.

Métodos: Todos os doentes submetidos a apendicectomia laparoscópica foram revistos retrospectivamente relativamente a sexo, idade, descrição intra-operatória e anatomopatológica do apêndice, duração da cirurgia, antibioterapia instituída, número de dias até dieta geral, número de dias de internamento e complicações intra e pós-operatórias.

Resultados: No período estudado foram propostos 36 doentes para apendicectomia laparoscópica, por dificuldades técnicas houve necessidade de 2 conversões. Dos 34 doentes restantes

59% eram do sexo masculino, a idade média foi de 12 anos. 68% das apendicites foram descritas como supuradas e a duração média da cirurgia foi de 51 minutos. Excluindo os casos em que ocorreram complicações o internamento foi em média de 4 dias. Houve necessidade de reintervenção em um caso e em três doentes com apendicite aguda complicada ocorreram abcessos intra-abdominais, que resolveram com medidas conservadoras.

Conclusões: A apendicectomia laparoscópica é um procedimento seguro e eficaz no tratamento da apendicite aguda na criança. Relativamente às complicações observadas é de esperar que com a progressão na curva de aprendizagem estas diminuam progressivamente permitindo usufruir de todas as vantagens inerentes às técnicas laparoscópicas.

ICTERÍCIA E PREMATURIDADE TARDIA

Joana Ramos Pereira[1], Cristina Godinho[1]
[1]CHP - UMJDinis

Introdução: A prematuridade tardia (PTT) é definida como o nascimento entre as 34^{+0} e as 36^{+6} semanas de gestação. Estes recém-nascidos (RN) apresentam muitas vezes somatometria semelhante aos RN de termo, sendo por isso muitas vezes tratados pelos pais, cuidadores e profissionais de saúde como RN de termo, apesar de serem fisiologicamente mais imaturos e apresentarem maior morbilidade e mortalidade. Uma das comorbilidades mais frequentes é a hiperbilirrubinemia, sendo mais grave e mais prolongada neste grupo específico.

Objectivo: Avaliar as características dos PTT que apresentaram hiperbilirrubinemia com necessidade de fototerapia, tipo de alimentação, duração do primeiro internamento e reinternamento.

Material e métodos: Estudo retrospectivo através da análise dos processos clínicos dos PTT nascidos no ano de 2009 na Maternidade Júlio Dinis - CHP.

Resultados: Foram avaliados 190 PTT dos 196 nascidos em 2009; 82% (156) apresentaram hiperbilirrubinemia, 67% com necessidade de fototerapia. 52% eram do sexo masculino; 47% nasceram por cesariana. A idade média materna foi de 29±6 anos e 59% eram primíparas. A maioria (94%) dos RN apresentou peso adequado à idade gestacional ao nascimento. Dos PTT, grandes para idade gestacional (3,8%), 83% apresentaram critérios para fototerapia. De acordo com a idade gestacional verificamos que realizaram fototerapia 87,5% dos PTT com 34 semanas, 72% dos de 35 semanas e 57% dos de 36 semanas. Foram identificados 2 casos de doença hemolítica por incompatibilidade ABO

Nos primeiros dias de vida 60% apresentaram dificuldades alimentares e 40%, à data de alta, tinha perdido **7% ou mais** do peso ao nascimento. A duração média do primeiro internamento foi de oito dias, mas 9% tiveram alta, antes das 72 horas de vida. O tratamento com fototerapia realizou-se predominantemente ao terceiro (46%) e quarto (53%) dia de vida. Trinta e seis (28,1%) RN foram reinternados por icterícia com necessidade de fototerapia, três deles pela segunda vez e um pela terceira vez. Na primeira consulta, em média efectuada aos 21,5 dias devida, 51% estavam com aleitamento materno exclusivo.

Conclusões: A prematuridade tardia é um dos factores de risco para o desenvolvimento de hiperbilirrubinemia grave e kernicterus. Pelas particularidades destes RN, imaturidade do seu sistema enzimático de conjugação e dificuldades alimentares, são mais susceptíveis a desenvolverem hiperbilirrubinemias com valores elevados. A icterícia é mais frequente nos primeiros dias de vida embora tenha um pico mais tardio do que nos RN de termo, pelo que está recomendado um internamento de pelo menos 48h a 72h de vida e uma determinação de bilirrubina à data de alta; É com base neste valor que se faz a previsão da reavalição às 24 ou 48h depois. O apoio ao aleitamento materno durante o internamento e na primeira semana de vida, com vigilância das competências da mãe e do RN (pega e evolução ponderal) são fundamentais para o sucesso do aleitamento materno. Além de evitar o aparecimento de desidratações hipernatrémicas e prevenir o aparecimento de hiperbilirrubinemias graves por défice de aporte.