

CO_13

QUANDO O DIAGNÓSTICO É TARDIO

Ana Lachado¹; Telma Barbosa²; Carmen Cardoso¹; Ana Beatriz³; Ana Ramos²

¹ Serviço de Pediatria, Centro Materno-infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

² Unidade de Pneumologia Pediátrica, Centro Materno-infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

³ Serviço de Radiologia, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: Numa criança com antecedentes de episódios de tosse persistente/recorrente, infeções respiratórias e alterações gastrointestinais mesmo sem má evolução ponderal é importante excluir algumas doenças sistémicas que afetam alguns órgãos ou sistemas em particular.

Caso Clínico: Criança de 9 anos, referenciado à consulta por hipocratismo digital e suspeita de fibrose quística. História familiar de atopia e doença de Crohn. Antecedentes pré-natais/parto: IG IP, gestação vigiada e parto de termo, com Apgar 9/10 e somatometria AIG. Desde o nascimento com dejeções brilhantes e moles, mantendo média de 4 dejeções diarreicas/dia na data atual.

Evolução ponderal até aos 15 meses no P10 e desde os 8 anos no P5 e estatural no P25.

Antecedentes de bronquiolite aguda no 1º ano de vida e pneumonia aos 2 anos, sem necessidade de internamento. Referência a tosse persistente, matinal, sem melhoria com corticoide inalado.

Ao exame objetivo apresentava bom estado geral, IMC 15 Kg/m², deformidade torácica e hipocratismo digital. AP com crepitações teleinspiratórias bilaterais.

Radiografia de tórax com hiperinsuflação pulmonar bilateral e marcas lineares em carril bilateralmente sugestivas de bronquiectasias.

Dos exames auxiliares de diagnóstico realizados destaca-se prova de suor positiva e elastase fecal diminuída, compatível com insuficiência pancreática grave. Tomografia computadorizada dos seios peri-nasais sem lesões, nomeadamente polipoides, e pulmonar com bronquiectasias cilíndricas centrais. Estudo genético identificou a deleção F508 em homozigotia.

Conclusões/Comentários: A fibrose quística é a doença autossómica recessiva mais frequente na raça caucasiana, com incidência de 1:2000-3000 em determinados países e por vezes ainda subdiagnosticada.

A apresentação clínica desta doença é variada. Com este caso clínico, os autores pretendem alertar para a necessidade de pensar em fibrose quística na presença de sintomas mais leves ou menos frequentes, uma vez que precocidade do diagnóstico é essencial para um melhor prognóstico. Realça-se a importância de um exame objetivo pormenorizado e adequada valorização das alterações identificadas.

CO_14

CASUÍSTICA DE ALTE NUM HOSPITAL TERCIÁRIO – O QUE MUDOU NOS ÚLTIMOS 5 ANOS?

Daniel Meireles¹, Joana Lorenzo¹, Susana Pinto¹, Carla Zilhão¹, Ana Ramos¹

¹ Serviço de Pediatria do Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: ALTE (apparent life-threatening event) é um evento súbito e ameaçador para o observador, caracterizado por alguma combinação de apneia (central ou obstrutiva), alteração da cor (cianose, palidez ou plétora), alteração do tónus muscular (geralmente hipotonia) e sufocação ou engasgamento. A investigação e a abordagem clínica necessárias são controversas.

Objetivos: Caracterização dos doentes internados com ALTE no serviço de Pediatria do Centro Hospitalar do Porto, avaliando a apresentação clínica, exames complementares e tempo de internamento. Comparação dos resultados obtidos com estudo prévio de 2009 (julho/2001 a dezembro/2008).

Métodos: Estudo retrospectivo, através da análise dos processos clínicos dos doentes internados entre 1 de junho de 2009 e 30 de junho de 2015 com o diagnóstico de ALTE. Tratamento estatístico efetuado em Excel (R) e SPSS v.21 (R).

Resultados: Foram internados 78 lactentes (n=40; estudo de 2009), excluindo-se 4 por falta de dados nos processos consultados. Da amostra de 74 lactentes, 51.4% eram do sexo feminino. 48% tinham idade compreendida entre os 28 dias e os 3 meses. As formas de apresentação mais comuns foram cianose e plétora facial (36.5% e 29.7%, respetivamente), com hipotonia em 43.2%. Em 85% foi efectuado hemograma e bioquímica e em 82% gasimetria venosa/arterial (estudo anterior com valores semelhantes de 92.5% e 67.5%). Foi realizada radiografia de tórax em 61% (versus 80% no estudo em comparação) e exame sumário de urina em 55%. No internamento verificou-se tendência para diminuição da realização de outros exames – 56% e 55% realizaram ecocardiograma e eletrocardiograma, respetivamente; 50% ecografia transfontanelar e 57% EEG (versus 62.5% para o primeiro, 67.5% para ecografia TF e 60% para EEG). Em 4% não foi efetuada qualquer investigação. A duração mediana de internamento foi 4.6 dias (no estudo prévio 6.5 dias). Foi perdida orientação social em 3 doentes. Foram classificados como idiopáticos, 56.8% dos casos e 32.4% tiveram o diagnóstico de DRGE (versus 80% com este último no estudo anterior). Orientados para consulta externa hospitalar 74.3% dos doentes internados. Recorrência de ALTE em 2 doentes desta amostra.

Conclusões: O ALTE cursa frequentemente com evolução favorável. Apesar de não haver recomendação ou consensos na literatura para a investigação etiológica, esta mantém-se uma prática comum, sem aparente modificação na abordagem nos últimos anos, em comparação com estudo prévio realizado em 2009.