PD_17
SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDERMANN COM TESTÍCULOS INTRA-ABDOMINAIS BILATERAIS: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Ana Sofia Marinho[1], Catarina Sousa[1], Ana Coelho[1], Carlos Enes[1], Ferreira de Sousa[1], Mónica Recamán[1], Fátima Carvalho[1]
[1] Serviço de Cirurgia Pediátrica, CMIN - Centro Hospitalar do Porto

Introdução: O Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) é um síndrome com uma prevalência de 0,7: 10 000 nascimentos, caracterizado por um distúrbio do crescimento e com uma variedade de achados clínicos. Mais frequentemente, as crianças com SBW apresentam, gigantismo, com macrossomia pré ou pós-natal, macroglossia, visceromegalia, defeitos da parede abdominal e dismorfia facial. O criptorquidismo e a diminuição da fecundidade estão entre os sinais descritos nestes doentes. O testículo não descido é o distúrbio de diferenciação sexual mais comum nos rapazes, sendo bilateral em apenas 10% dos casos. Não existem casos descritos de testículos impalpáveis bilaterais no SBW.

Caso Clínico: E. X., é, atualmente, um adolescente de 17 anos, com diagnóstico pós-natal de SBW, que foi observado pela Cirurgia Pediátrica no primeiro ano de vida por testículos impalpáveis ao nascimento.

E.X. foi submetido a exploração inguinal bilateral aos 16 meses. Intra-operatoriamente, à direita, exploração inguinal negativa; à esquerda, exploração inguinal com testículo localizado ao nível do anel inguinal interno, sendo realizada a fixação do testículo na região inguinal com ajuda de rede de silastic. Por rejeição da rede, submetido a orquidectomia esquerda. Aos 8 anos, foi submetido a exploração laparoscópica sendo, nessa altura, observado à direita, testículo em posição muito alta, junto o polo inferior do rim. Aos 16 anos, feito abaixamento do testículo direito para a bolsa escrotal homolateral, pela técnica de Stephens-Fowlers via laparoscópica, com colocação de prótese testicular esquerda no mesmo procedimento. Actualmente seguido na consulta externa.

Comentários: Os testículos não descidos podem ser classificados em palpáveis (na raiz do canal inguinal) e não palpáveis (intra-abdominais, canaliculares ou atróficos). A maioria destes são palpáveis, sendo impalpáveis em apenas 20% dos casos. Destes 40% são atróficos, 40% são canaliculares, e apenas 20% são intra-abdominais. Diferentes técnicas são usadas para o tratamento dos testículos intra-abdominais. O tratamento das crianças com testículos intra-abdominais é ainda um assunto controverso, apesar de vários anos de pesquisa e experiência neste tema. Ainda não existem resultados a longo termo deste procedimento, e quais os seus efeitos na vascularização testicular e fertilidade.

PD_18
CONHECER PARA TRANQUILIZAR – SÍNDROMA DE BUSCHKE OLLENDORFF, CASO CLÍNICO

Isabel Ayres Pereira[1], Ana Luísa Leite[1], Luciana Barbosa[2], Ana Luísa Duarte[2], Eckart Haneke[2], Osvaldo Correia[2]
[1] Serviço de Pediatria do CHVNG/E.
[2] Centro de Dermatologia Epidermis

Introdução: O Síndroma de Buschke Ollendorff (SBO) é uma entidade rara de transmissão autossómica dominante caracterizada por nevos de tecido conjuntivo e osteopoiquilose. Resulta de uma mutação com perda de função do gene LEMD3 que codifica uma proteína reguladora negativa do fator de transformação de crescimento β e da proteína óssea morfogénica.

Caso Clínico: Criança do sexo masculino, 7 anos de idade, previamente saudável. Com lesões cutâneas indolores e não pruriginosas na coxa direita e abdómen desde os 2 anos de idade com aumento progressivo em número e tamanho. Do exame objetivo destacam-se lesões nodulo-papulares com coalescência em placa na superfície anterior da coxa direita e regiões lombossagrada e hipogástrica esquerda, de contornos irregulares e tonalidade amarela, com superfície lisa e consistência elástica.

Da história familiar materna destacam-se bisavó, avó, mãe e 3 tias com lesões cutâneas semelhantes, mãe com múltiplos focos hiperdensos na radiografia dos pés, e tia materna em investigação por suspeita de neoplasia/metástases óssea(s). A histopatologia do fragmento de biópsia da lesão na coxa direita foi compatível com dermatofibroma mixóide. Perante a suspeita de SBO realizou radiografia das mãos, punhos, joelhos, tornozelos e pés que revelou pequenos focos radiopacos no 2º metacarpo, cubóide, e região distal da tíbia e perónio esquerdos. O eletrocardiograma e ecocardiograma foram normais. Foi pedido estudo genético que detetou mutação em heterozigotia no gene LEMD3 compatível com o diagnóstico clínico de SBO.

Três anos depois verifica-se aumento discreto do número de lesões cutâneas, e refere queixas esporádicas de dor ligeira nos membros inferiores sem limitação das atividade da vida diária.

Comentários: O SBO tem uma penetrância e expressão fenotípica variáveis, estando descritos casos de lesões cutâneas e ósseas isoladamente. A osteopoiquilose é progressiva e mais evidente a partir da puberdade, e a dor óssea está descrita em apenas 25% dos casos e é habitualmente ligeira. Esta é uma entidade benigna sem sequelas a longo prazo, e o seu conhecimento e suspeição são fulcrais para o diagnóstico precoce permitindo tranquilizar a família e evitar investigações dispendiosas e desnecessárias.