NASCER E CRESCER
revista do hospital de crianças maria pia
ano 2011, vol XX, n.º 3

Resumo dos Posters

SÍNDROME DE MARCUS GUNN: EXPERIÊNCIA DO SERVIÇO DE NEUROLOGIA PEDIÁTRICA DO CENTRO HOSPITALAR DO PORTO

Catarina Matos[1], Clara Pereira[1], Bárbara Pereira[1], Leonilde Machado[2], Sónia Figueiroa[1], Inês Carrilho[1]
[1] S. Neurologia Pediátrica, HMPia, DCA, CHP
[2] S. Pediatria, CH Tâmega e Sousa

Introdução: O síndrome de Marcus-Gunn (SMG), entidade clínica pouco conhecida pela sua raridade, constitui a blefaroptose sincinética congénita mais comum. É responsável por 5% das ptoses congénitas. A maioria dos casos são esporádicos estando descritos raros casos de transmissão familiar autossómica dominante. O diagnóstico é clínico caracterizando-se por uma blefaroptose congénita, geralmente unilateral, de predomínio à esquerda, na qual ocorre retracção ou elevação da pálpebra ptótica aquando da abertura da boca ou movimentos de lateralização da mandíbula. A etiopatogenia permanece desconhecida mas parece ocorrer um desvio congénito de fibras do ramo mandibular do nervo trigémio com ligação anómala a fibras da porção superior do nervo oculomotor. Complicações oftalmológicas como ambliopia, anisometropia e estrabismo estão frequentemente associadas. O prognóstico é bom na maioria dos casos.

Objectivo: Análise das crianças com SMG seguidas actualmente na consulta de Neurologia.

Doentes e Métodos: Estudo retrospectivo, transversal, descritivo, incluíndo as crianças diagnosticadas com SMG entre 2006 e 2011. Foram analisadas as seguintes variáveis: idade à data de diagnóstico; sexo; antecedentes familiares de SMG; dados clínicos e oftalmológicos no momento do diagnóstico; terapêutica efectuada; tempo de seguimento e estado actual. Resultados: Foram identificados quatro doentes com SMG, dois do sexo feminino e dois do sexo masculino, com idades compreendidas entre os seis meses e os 11 anos à data de diagnóstico. Nenhum tinha antecedentes familiares de SMG. Clinicamente todos apresentavam, desde o nascimento, retracção ou elevação da pálpebra ptótica com a abertura da boca ou movimentos de lateralização da mandíbula. Foi observada ptose à esquerda em três e à direita em um. Foram orientados para consulta de oftalmologia e submetidos a rastreio oftalmológico não tendo sido observada complicação em nenhum. Actualmente, e após um seguimento mediano de 1,5 anos (um a cinco anos), todos se apresentam sem complicações.

Conclusões: A nossa pequena série sugere-nos que o SMG ainda é diagnosticado tardiamente (uma criança diagnosticada aos 11 anos). Como descrito na literatura observamos uma maior incidência da ptose à esquerda. A ausência de complicações oftalmológicas encontrada pode ser justificada pelo diagnóstico precoce em três dos quatro casos. Os autores alertam para a importância do reconhecimento desta entidade pouco conhecida possibilitando um encaminhamento precoce na abordagem das complicações.

SÍNDROME DE ABSTINÊNCIA NEONATAL – A EXPERIÊNCIA DO CHTMAD

Joana Carvalho[1], Joana Cotrim[1], Susana Sousa[1], Juan Calvino[1], Marisa Sousa[1], António Pereira[1], Isabel Soares[1], Eurico Gaspar[1]
[1] U. Vila Real, CH Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A toxicodependência é um problema na nossa sociedade, atingindo cada vez mais mulheres em idade fértil, com aumento do número de recém-nascidos (RNs) expostos a psicofármacos durante a vida intra-uterina. Condiciona efeitos directos no crescimento e desenvolvimento do feto e dependência no RN, implicando uma maior morbilidade neonatal.

Objectivos: Avaliação dos internamentos ocorridos na Unidade de Cuidados Especiais ao RN (UCERN) do CHTMAD, entre Janeiro de 2000 e Junho de 2011, com o diagnóstico de Síndrome de Abstinência Neonatal (SAN).

Material e Métodos: Análise retrospectiva dos processos clínicos dos RNs internados, no período referido, com o diagnóstico de SAN. Foram avaliadas variáveis relacionadas com a mãe e com o RN.

Resultados: Foram internados 19 RNs com o diagnóstico de SAN, com uma média de 27,7 dias de internamento. A idade materna variou entre os 18 e 38 anos. A gravidez foi mal vigiada e não vigiada em 10 e três dos casos, respectivamente. A droga mais usada foi a heroína. 68,4% das mulheres encontravam-se em programa de desintoxicação com metadona (três delas com consumo concomitante de heroína). Quatro mães estavam infectadas pelo VHC e uma pelo VIH. A serologia para Sífilis foi positiva em um caso. 15,8% dos RNs eram prematuros e 21,1% apresentava baixo peso ao nascimento. A SAN iniciou-se antes das 48 horas de vida em 57,9% dos casos. Em relação aos parâmetros do Índice de Finnegan, os relacionados com o sistema nervoso central foram os mais comuns. O fármaco utilizado para

controlo dos sintomas foi a morfina em oito dos casos, fenobarbital em sete dos casos e o diazepam em um dos casos. Em três RNs foi necessária a associação de morfina e fenobarbital. O tempo médio de duração de terapêutica foi de 20,5 dias. À data da alta, um RN foi transferido para o hospital da área de residência, 13 ficaram ao cuidado de pais/familiares, um foi integrado numa família de acolhimento, e quatro foram institucionalizados.

Comentários: A SAN a heroína foi a mais comum, sendo os sintomas neurológicos os mais frequentemente encontrados. A vigilância da gravidez foi na maioria dos casos insuficiente. Os internamentos registados foram na sua grande maioria prolongados, dada a terapêutica e a associação, muito frequente, a condições socioeconómicas graves. Este trabalho será complementado, numa segunda fase, com a avaliação do desenvolvimento psicomotor destas crianças, no sentido de perceber se esta patologia poderá ou não trazer problemas a longo prazo.

COMPLICAÇÕES NEONATAIS DE DIABETES PRÉ--GESTACIONAL – CASO CLÍNICO

Natacha Fontes[1], Joana Leite[1], Marlene Abreu[1], Alexandrina Portela[2], Lia Rodrigues e Rodrigues[2]
[1] S. Pediatria, H Pedro Hispano, ULS Matosinhos
[2] S. Neonatologia, H Pedro Hispano, ULS Matosinhos

Introdução: O mau controlo metabólico da Diabetes mellitus (DM) pré-gestacional e durante a gravidez é determinante na ocorrência de embriofetopatia diabética. Encontram-se descritas várias complicações perinatais no recém-nascido (RN) nomeadamente a macrossomia, a cardiomiopatia, alterações neurológicas, nefro-urológicas, metabólicas e hematológicas.

Caso clínico: RN do sexo feminino, fruto de uma primeira gestação vigiada, com história materna de diabetes mellitus tipo 1 mal controlada, sem alterações de relevo nas serologias ou nas ecografias pré-natais. O parto ocorreu por cesariana devido a um trabalho de parto estacionário, embora de inicio espontâneo, às 36 semanas de idade gestacional, tendo sido constatado líquido amniótico meconial. Apresentou um índice de Apgar de 8/9 no 1º e 5º minutos, respectivamente, e uma antropometria grande para a idade gestacional (GIG) com um peso de 3819g. Após o nascimento foi internada no serviço de Neonatologia por apresentar hipoglicemia (32mg/dL) com necessidade de terapêutica com soro glicosado. Nas primeiras 24 horas de vida auscultou-se um sopro sistólico grau II/VI, tendo sido posteriormente diagnosticada comunicação inter-ventricular com hipertrofia do septo. No segundo dia de internamento foram notadas três placas cutâneas eritematosas, duras, sem outros sinais inflamatórios associados, localizadas nos membros superiores, compatíveis com necrose gorda do tecido celular subcutâneo (NGTS). Evoluiu com melhoria clínica progressiva, sem necessidade de tratamento específico.

Discussão: A embriofetopatia diabética é uma entidade muito diversa que pode acarretar complicações graves no RN. Neste caso a RN apresentou macrossomia, hipoglicemia, cardiomiopatia e NGTS. Realça-se esta última pela sua raridade, estando descrita a associação com diabetes gestacional, asfixia intra-uterina, parto traumático, aspiração meconial, hipoxia e hipotermia. A evolução desta patologia é frequentemente benigna, sendo a complicação mais temida a hipercalcemia que não se verificou neste caso.

CONVULSÕES NO PERÍODO NEONATAL – A EXPERIÊNCIA DA UNIDADE DE CUIDADOS ESPECIAIS AO RECÉM--NASCIDO DO CHTMAD

Joana Cotrim[1], Joana Carvalho[1], Susana Sousa[1], Juan Calvino[1], Marisa Sousa[1], António Pereira[1], Isabel Soares[1], Eurico Gaspar[1]
[1]S. Pediatria, CH Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: A convulsão é a principal manifestação de disfunção neurológica no período neonatal. A determinação da causa subjacente ao episódio convulsivo orienta a estratégia terapêutica, influencia o prognóstico e pode ser um factor preditivo do desenvolvimento motor e cognitivo futuro.

Objectivos: Analisar e caracterizar os internamentos por convulsão na Unidade de Cuidados Especiais ao Recém-nascido (UCERN) do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro (CHTMAD).

Material e métodos: Análise retrospectiva dos registos informáticos dos internamentos na UCERN do CHTMAD por convulsão no período neonatal entre Janeiro de 2000 e Setembro de 2011 e consulta dos respectivos processos clínicos.

Resultados: No período analisado registaram-se 38 internamentos por convulsão na UCERN do CHTMAD, correspondendo a 36 doentes. Ocorreu um pico de internamentos em 2009.

A maioria dos recém-nascidos era de termo, nascidos de parto distócico em 66.6% dos casos e com peso de nascimento adequado à idade gestacional em 72.2%. Registou-se um índice de APGAR ao 10º minuto de vida igual ou inferior a cinco em dois casos.

A maior parte dos episódios convulsivos teve início no primeiro dia de vida e na maioria dos casos cedeu após a administração de fenobarbital. Além do estudo analítico, os principais exames complementares efectuados foram a ecografia transfontanelar e o electroencefalograma. As etiologias detectadas foram: encefalopatia hipoxico-isquémica, hemorragia e enfarte cerebral, infecção e alterações metabólicas/ hidroelectrolíticas.

Em cerca de 29% dos episódios houve necessidade de transferência para unidades de cuidados mais diferenciados, na maioria dos casos pela necessidade de medidas invasivas relacionada com a persistência dos episódios convulsivos.

No seguimento, identificaram-se alterações pró-trombóticas em três casos. Entre os 25 doentes seguidos, 40% apresentam atraso de desenvolvimento psico-motor, condicionado por encefalopatia hipoxico-isquémica na maioria dos casos.

Comentários: As convulsões no período neonatal podem ser resultado de uma multiplicidade de factores. A realização de exames complementares na fase aguda auxilia o estabelecimento de um diagnóstico etiológico. No entanto, o seguimento dos doentes, uma investigação adequada e a intervenção precoce são importantes para melhorar o prognóstico.

CONVULSÕES NEONATAIS – CASUÍSTICA DE DEZ ANOS DE UMA UNIDADE DE CUIDADOS INTERMÉDIOS PARA RECÉM-NASCIDOS NUM HOSPITAL SECUNDÁRIO

Joana Grenha[1], Vasco Lavrador[1], Alexandre Fernandes[1], Alexandra Sequeira[1], Cecília Martins[1], Felisbela Rocha[1], Margarida Figueiredo[1], Cristina Miguel[1]
[1] U. Famalicão, CH Médio Ave

Introdução: A incidência de convulsões no período neonatal é de aproximadamente 3 por 1000 nascimentos. Apesar de poderem ser eventos muito limitados são frequentemente manifestações de patologia cerebral e implicam um diagnóstico e tratamento emergentes. A mortalidade é elevada e as sequelas surgem numa elevada percentagem de casos.

Objectivos: Caracterização da etiologia, diagnóstico, tratamento e evolução dos recém-nascidos (RN) admitidos com convulsões numa Unidade de Cuidados Intermédios para Recém-nascidos de um Hospital Secundário.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo dos registos clínicos dos RN admitidos na Unidade de Cuidados Intermédios para Recém-nascidos do Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar do Médio Ave com o diagnóstico de convulsões no período de Janeiro de 2001 a Setembro de 2011.

Resultados: Foram admitidos 26 RN provenientes do berçário, bloco de partos e bloco cirúrgico: 15 do sexo masculino e 11 do sexo feminino. A média de idade gestacional foi de 39 semanas, com idade mínima de 35 e máxima de 42 semanas. Foram realizados quatro partos instrumentados, 14 partos eutócicos e oito cesarianas. Foi objectivado líquido amniótico meconial em quatro casos e foram necessárias manobras de reanimação em 13 casos. O tempo de aparecimento da primeira convulsão variou de uma a 120 horas de vida, com uma mediana de 14 horas. Foram descritas convulsões do tipo clónicas em 15 casos e convulsões subtis em seis. O fenobarbital foi a droga de primeira linha utilizada em todos os casos. Foram transferidos 14 RN para UCIN por convulsões refractárias. O diagnóstico etiológico mais frequente foi a encefalopatia hipóxico-isquémica (EHI) presente em 11 casos (42%) seguido do acidente vascular cerebral (AVC) em cinco casos (19%). Verificaram-se dois óbitos no período neonatal. Relativamente à evolução clínica 15 crianças (62%) apresentam actualmente desenvolvimento psico-motor (DPM) adequado sem sequelas neurológicas, quatro apresentam atraso de DPM e quatro desenvolveram epilepsia. Diagnosticou-se um caso de Neurofibromatose tipo 1.

Conclusões: Nesta amostra a incidência de convulsões neonatais foi de 0,15%. A EHI e o AVC foram os diagnósticos mais frequentes, o que comprova a potencial gravidade destes eventos. O acompanhamento destas crianças deve centrar-se em cuidados antecipatórios dada a elevada percentagem de casos com sequelas neurológicas.

AS NECESSIDADES DOS ADOLESCENTES NA CONSULTA DE ENFERMAGEM NUM CENTRO DE ATENDIMENTO A JOVENS DO DISTRITO DO PORTO – UMA ANÁLISE DOCUMENTAL

Pedro Miguel de Almeida Melo[1], Sílvia Carla Carvalho da Silva[2]
[1] ICS Porto, Universidade Católica Portuguesa/ UCC S. Mamede de Infesta, ULS Matosinhos
[2] FEP - Universidade do Porto/ UCSP Infesta, ULS Matosinhos

Introdução: A adolescência é uma etapa de transição, onde emergem necessidades de várias dimensões. As características que determinam a etapa de desenvolvimento biopsicossocial do adolescente indicam que a abordagem holística do mesmo é a chave para a promoção de comportamentos de procura de saúde por estes utentes. Os Centros de Atendimento a Jovens (CAJ) surgem como serviços que promovem a acessibilidade e a resposta integrada às necessidades dos Adolescentes em articulação com os demais serviços de Saúde.

Objectivos: O objectivo do nosso estudo é as necessidades dos adolescentes, no âmbito da consulta de enfermagem num CAJ do Distrito do Porto.

Material e Métodos: O estudo foi de natureza qualitativa, tendo como abordagem metodológica a pesquisa documental (Ribeiro, 2007). A amostra foi constituída por 130 processos de enfermagem dos utentes inscritos no CAJSMI, tendo-se analisado os diagnósticos de enfermagem identificados entre 01 de Janeiro de 2008 e 31 de Dezembro de 2010.

Resultados: Nos dados analisados, verificamos que em 2008, a incidência da actividade diagnóstica dos enfermeiros foi nos Focos: Uso de Contraceptivos, Função Sexual e Tomada de Decisão, sendo que em 2009 aumentou a incidência no foco Satisfação [no namoro], Relação Dinâmica, Comunicação e Processo Familiar.

Conclusões: A Consulta de Enfermagem ao Adolescente permite uma abordagem biopsicossocial do adolescente. Identificamos, para além dos diagnósticos relacionados com os aspectos individuais de cada adolescente, uma abordagem sistémica do adolescente integrando no diagnóstico das necessidades relacionadas com os aspectos relacionais e Interaccionais (por exemplo o Subsistema namoro e o Processo Familiar).

INFECÇÃO POR CMV…NEM SEMPRE EVIDENTE!

Sandra Costa[1], Liliana Abreu[1], Henedina Antunes[2], Manuela Costa Alves[1]
[1] S. Pediatria, H Braga
[2] Consulta de Gastrenterologia, Hepatologia e Nutrição, S. Pediatria, H Braga

Introdução: O espectro de doença causado pelo citomegalovírus (CMV) é diverso e depende fundamentalmente do hospedeiro. Apesar da maioria das infecções por CMV serem assintomáticas ou causarem doença leve, em situações especiais, como nos recém-nascidos e imunodeprimidos, pode causar doença grave.

Caso clínico: Lactente de três meses e 13 dias, sexo feminino, primeiro filho de pais jovens, saudáveis. Gestação vigiada, e sem intercorrências. Serologias maternas sem alterações. Parto distócico por cesariana às 38 semanas e um dia. Peso ao nascimento 3955 g, comprimento 47.5 cm e perímetro cefálico 36.5 cm (AIG). Alimentada exclusivamente com leite materno. Orientada para a consulta de Pediatria pelo Médico Assistente por hipotonia global. Ao exame objectivo apresentava um bom aspecto global, boa evolução estatuto-ponderal, tónus adequado à idade e boa vitalidade; mucosas coradas e hidratadas, sem exantemas nem petéquias, sem adenomegalias palpáveis, fontanela anterior normotensa e pulsátil, auscultação cardiopulmonar sem alterações e sem hepato-esplenomegalia. Durante a consulta, quando questionada, a mãe referia a existência de fezes raiadas de sangue, em número de duas a três por dia, desde os dois meses de vida. Foi aconselhada a evicção de leite e derivados na sua alimentação, agendada consulta em duas semanas e pedida consulta de Gastrenterologia Pediátrica. Por manter dejecções com sangue e excluída intolerância às proteínas do leite de vaca, realizou estudo analítico e pesquisa de CMV na urina, que foi positivo. Realizou ecografia encefálica transfontanelar que não apresentou alterações. A pesquisa de CMV no sangue do cordão umbilical foi negativa. Actualmente com sete meses apresenta uma boa evolução estaturo-ponderal, um desenvolvimento psico-motor adequado à idade e, desde os cinco meses, sem dejecções com sangue.

Conclusão: O espectro de infecção por CMV é variado, podendo ser assintomático, apresentar sintomas não específicos ou existirem manifestações sistémicas, potencialmente fatais. Habitualmente a doença é auto-limitada, com recuperação completa em dias ou semanas. No caso apresentado, a suspeição clínica foi fundamental, uma vez que a clínica foi muito frustre e a evolução favorável e rápida.

SÍNDROME FACIO-ESCAPULO-HUMERAL

Sandrina Martins[1], Luís Ribeiro[2], Manuela Santos[3]
[1] H Santa Luzia, ULSAM
[2] HMPia, DCA, CHP
[3] Consulta Doenças Neuromusculares, S. Neurologia Pediátrica, CHP

Introdução: A distrofia facio-escapulo-humeral (FSHD) é uma miopatia muscular com grande polimorfismo clínico e de difícil caracterização do ponto de vista de genética molecular. Face a esta versatilidade clínica e molecular, alguns autores preferem o termo "síndrome facio-escapulo-humeral" que inclui a forma nosológica com carácter molecular bem definido e de carácter autossómico dominante (distrofia facio-escapulo-humeral), e outras formas de causa desconhecida.

Objectivos e Métodos: Apresentação de uma série de casos clínicos de crianças com síndrome miopático de distribuição facio-escapular. Para tal foi efectuado um estudo retrospectivo através da revisão dos processos clínicos dos doentes observados na consulta desde 1995.

Resultados: Encontrámos sete crianças, quatro do sexo masculino, com idade média na primeira consulta de 9,5 anos (mínimo: três anos; máximo: 15 anos). Todos apresentavam paresia e atrofia dos músculos da cintura escapular e proximais dos membros superiores, tendo quatro deles um envolvimento assimétrico. Seis doentes apresentavam diparesia facial marcada e um dos doentes apenas assimetria discreta das pregas frontais. Havia características fenotípicas semelhantes nos familiares em três dos sete doentes. A idade de início dos sintomas variou entre um ano e 16 anos. Embora a paresia facial fosse pouco valorizada, a maioria dos pais referia estar presente desde a primeira infância (5/7). Dois dos doentes perderam a marcha e um necessitou de ventilação não-invasiva. Apenas dois dos doentes têm confirmação molecular de FSHD, havendo dois doentes que aguardam resultado. Em três doentes, o estudo para FSH foi negativo sendo que em dois existia outro familiar com sinais de doença com a mesma distribuição.

Conclusão: Apesar da homologia clínica compatível com FSHD, o estudo genético não comprovou a deleção típica da doença (região q35 no cromossoma 4) em pelo menos três dos sete doentes, demonstrando a dificuldade na caracterização molecular neste tipo de miopatia. A forma de apresentação, frequentemente assimétrica, por vezes com sinais isolados como o descolamento duma omoplata, paresia da oclusão ocular uni ou bilateral, ou paresia cintura escapular mas sem paresia facial, a diferente evolução clínica, a inespecificidade da biopsia e dos achados neurofisiológicos, dificultam o diagnóstico.

ENCEFALOPATIA HIPÓXICO-ISQUÉMICA NEONATAL: UMA CAUSA RARA, A PONTA DO ICEBERG...

Ana Novo[1], Susana Branco[1], Carmen Carvalho[2], Ana Alexandrino[2], Ana Cristina Braga[2], Ana Guedes[2], Teresa Temudo[1], Paula Soares[2]
[1] Departamento de Neuropediatria, CHP
[2] S. Neonatologia, MJDinis, CHP

Introdução: A Encefalopatia Hipóxico-Isquémica (EHI) permanece uma entidade clínica associada a significativa mortalidade e morbilidade a longo-prazo e a sua etiologia, apesar de nem sempre identificável, pode incluir algumas situações raras e inesperadas.

Caso clínico: Lactente de oito meses, sexo masculino, quarta gestação vigiada de pais jovens, raça negra, não consanguíneos. Sem história familiar de patologia trombótica ou hemorrágica. Ecografias fetais sem alterações. Cesariana emergente, às 40 semanas, por percepção materna de movimentos fetais diminuídos, oligoâmnios, RCIU e sinais de sofrimento fetal. Apgar 4/6/8, com necessidade de intubação ao nascimento. Detectada tumefacção volumosa do cordão umbilical, com diagnóstico ecográfico de hematoma do cordão e confirmação posterior anatomo-patológica de trombose. Choque hipovolémico ao segundo dia de vida, de causa hemorrágica e após laqueação proximal à tumefacção, resolvido com volemização e transfusão. Estudo da coagulação, após este episódio agudo, normal. Estudo pró-trombótico materno negativo. Desde o primeiro dia de vida detectados sinais de sofrimento cerebral grave, nomeadamente

episódios convulsivos, controlados com Fenobarbital. A ecografia cerebral transfontanelar revelou hiperecogenicidade difusa da substância branca, tálamos e núcleos da base e hemorragia intraventricular bilateral. A RMN cerebral, realizada ao sexto dia de vida, confirmou a presença de lesões extensas de carácter hemorrágico e anóxico-isquémico com dilatação ventricular. O electroencefalograma (EEG) ao quinto dia de vida apresentava um traçado com períodos de supressão muito frequentes. Teve alta ao 18º dia de vida, com autonomia alimentar e estabilidade clínica, orientado para consulta de Desenvolvimento e Neuropediatria. Aos dois meses é submetido a correção cirúrgica de hidrocefalia triventricular com colocação de shunt VP. Atualmente, apresenta atraso global do desenvolvimento com tetraparésia espástica, síndrome tetrapiramidal e epilepsia controlada com Fenobarbital e Topiramato.

Discussão: O hematoma espontâneo do cordão, nem sempre passível de identificação ecográfica pré-natal, tem como etiologia mais frequente a trombose da veia umbilical e é uma causa de morte neonatal ou EHI. O caso apresentado, pela sua raridade, pretende assim alertar para a natureza multifactorial da EHI.

AVC ISQUÉMICO NEONATAL E POLIMORFISMO DO PAI-1

Helena Pereira[1], Clara Preto[1], Pratima Isvarlal[2], Marisa Sousa[1], Juan Calviño[1], Eurico Gaspar[1]

[1] S. Pediatria, CH Trás-os-Montes e Alto Douro

[2] S. Imunohemoterapia, CH Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: O acidente vascular cerebral (AVC) constitui uma importante causa de morbilidade e mortalidade pediátrica. Estima-se uma incidência no período neonatal de 4/100000 nascimentos, sendo muitas vezes difícil identificar uma etiologia e estabelecer um prognóstico funcional.

Caso clínico: Lactente do sexo feminino, nascida às 38 semanas (gravidez vigiada e sem intercorrências), parto por ventosa com extracção difícil, índice de Apgar 9/9/10. Somatometria adequada à idade gestacional. Às 36h de vida inicia convulsões com lateralização direita da cabeça e desvio esquerdo da comissura labial, acompanhados de cianose, flexão do membro superior direito e gemido após os episódios, com duração aproximada de quinze minutos. Controlo analítico sem alterações. Instituída terapêutica com fenobarbital, midazolam, piridoxina e antibioterapia. Nas 24 horas subsequentes repete episódios convulsivos com hipertonia, hiperreflexia e apneias com dessaturação e bradicardia. Em D2 realiza ecografia transfontanelar que revela "aumento da ecogenicidade do hemisfério direito e periencefálica, com colapso do ventrículo direito". Em D4 faz EEG, verificando-se "actividade paroxística muito abundante, multifocal, de predomínio anterior direito". Em D13 efectua RMN cerebral que evidencia "lesão fronto-parieto-temporo-insular direita com extensão aos gânglios da base ipsilaterais. Lesão isquémica aguda/sub-aguda em território total da artéria cerebral média direita; transformação micro-hemorrágica nos gânglios da base direitos." Efectuado estudo serológico da trombofilia aos progenitores, sendo o pai heterozigoto para o polimorfismo PAI-1 (4G/5G) e a mãe homozigota mutante para MTHFR 677C>T e heterozigota para o gene PAI-1 4G/5G, com restante estudo normal em ambos os casos. Foi então realizado estudo de trombofilia da criança dirigido às alterações parentais, que revelou a presença do alelo 677C>T (p.222V) isolado e em heterozigotia (sem risco aumentado de trombofilia) e heterozigotia para o alelo 844A>G do PAI-1, associado a diminuição da actividade fibrinolítica. Actualmente com oito meses, sem terapêutica desde os seis meses de idade, apresenta evolução favorável da mobilidade do hemicorpo esquerdo após início de fisiatria, sem outras alterações do desenvolvimento.

Comentários: Os casos descritos na literatura apontam para uma aparente relação entre a mutação 844A>G do PAI-1 e um risco protrombótico acrescido. Os autores pretendem alertar para a necessidade de uma investigação exaustiva no diagnóstico etiológico de AVC no período neonatal, de modo a identificar potenciais factores de risco e garantir tratamento adequado. A possibilidade de lesões irreversíveis, bem como a adaptação às limitações subjacentes à patologia, exigem uma abordagem multidisciplinar, minimizando eventuais sequelas.

PAROTIDITE AGUDA NEONATAL POR STREPTOCOCCUS DO GRUPO B

Ângela Machado[1], Sara Domingues[1], Leonilde Machado[1], Rosa Barbosa[1], Eunice Moreira[1]

[1] S. Pediatria, CH Tâmega e Sousa.

Introdução: A parotidite bacteriana é uma situação excepcional em recém-nascido e lactentes sem factores de risco. Menos frequente ainda, é o isolamento de Streptococcus do grupo B (SGB) como agente etiológico. Os poucos casos descritos referem-se a situações de doença invasiva por este agente com inflamação parotídea secundária.

Caso clínico: Lactente do sexo masculino, fruto de gestação de termo, vigiada, sem intercorrências relevantes. Pesquisa de SGB no exsudado vaginal e anorrectal positiva. Parto distócico por cesariana por bradicardia fetal. Índice de Apgar 9/10.

Aos 59 dias de vida foi levado ao serviço de urgência por períodos de choro intenso e recusa alimentar parcial com poucas horas de evolução. À admissão, apresentava temperatura rectal de 38,4ºC, bom estado geral e períodos de choro gritado com a manipulação. Analiticamente, sem leucocitose e proteína C reactiva (PCR) negativa. Na primeira hora do internamento, verificou-se aparecimento de tumefacção dolorosa na região submandibular direita com apagamento do ângulo da mandíbula e extensão retroauricular com sinais inflamatórios locais. Realizou ecografia cervical com alterações compativeis com parotidite, iniciando antibioterapia endovenosa com flucloxacilina e cefotaxima. Manteve-se febril e choroso com a manipulação nas primeiras 24h de internamento. Repetiu estudo analítico, 12h depois da admissão, que revelou neutrofilia relativa e aumento da PCR para 40,6mg/L. Na hemocultura foi identificado SGB, pelo que se suspendeu a flucloxacilina, mantendo a cefotaxima.

Cumpriu 10 dias de antibioterapia endovenosa com evolução favorável e regressão completa da tumefacção. Os exames culturais do leite materno foram negativos. A mãe foi medicada com amoxicilina oral (3g/d) durante 10 dias. Após a alta, foi orientado para a consulta externa para vigilância.

Conclusão: A parotidite aguda é uma forma de apresentação rara de doença invasiva tardia por SGB. Assim os autores pretendem alertar para a necessidade de incluir este agente etiológico no diagnóstico diferencial da parotidite aguda neonatal, especialmente num contexto de sépsis neonatal tardia.

ALERGIA ÀS PROTEÍNAS DO LEITE DE VACA NO PERÍODO NEONATAL

Liliana Pinho[1], Sara Freitas Oliveira[1], Sílvia Saraiva[1], Margarida Pontes[1], Elisabete Coelho[1]
[1] S. Pediatria, CH Póvoa de Varzim - Vila do Conde

Resumo: A APLV é uma reação de hipersensibilidade às proteínas do leite de vaca onde intervêm mecanismos imunológicos mediados ou não por IgE. As manifestações clínicas são variadas e inespecíficas, dificultando, muitas vezes, o diagnóstico.

Casos clínicos: 1. RN termo, sob LM exclusivo, internado em D5 de vida por desidratação. Três dias após início de LA, apresentou vários episódios de sangue vivo nas fezes. Estudo imunológico (IgE total e IgE's específicas para PLV) negativo. Resolução sintomática após introdução de fórmula láctea extensamente hidrolisada (FEH). Aos cinco meses mantém-se clinicamente bem.

2. RN pré-termo tardio, internado por desidratação grave no contexto de diarreia profusa iniciada cerca de uma semana após início de LA. À admissão, ar sético, palidez, hipotonia, eritema perineal marcado. Analiticamente, acidose metabólica, leucocitose periférica, PCR elevada, leucócitos fecais +. Rx tórax com imagens de hipotransparência. Exames culturais negativos. Iniciou antibioticoterapia. Em D8, quatro dias após início de FEH, agravamento clínico com hipotonia, diarreia, perda ponderal, anemia, hipoproteinemia e PCR positiva. Iniciou antibioticoterapia de largo espetro. Quatro dias depois, reiniciou alimentação entérica com fórmula láctea de aminoácidos (FAA), com boa resposta. Estudo imunológico negativo. Até aos quatro meses, manteve boa evolução ponderal. A biópsia retal, realizada aos cinco meses no contexto de fissuras anais e dejeções com sangue, revelou retite eosinofílica. Prescrita FEH com agravamento do eczema e evolução ponderal deficiente. Retomou FAA, aguardando-se evolução clínica.

3. RN termo, sob LA desde D4. Em D28 apresentou urticária e diarreia. IgE específica positiva para a ß-lactoglobulina (classe 1). Resolução sintomática após introdução de FEH. Aos 12 meses, o estudo imunológico foi negativo assim como a prova de provocação oral com leite.

4. RN termo, sob LA desde a segunda semana de vida. Em D18 apresentou urticária, angioedema e diarreia. IgE específica positiva para ß-lactoglobulina (classe 4) e caseína (classe 2). Resolução sintomática após introdução de FEH. Aos seis meses mantém-se clinicamente bem.

Os casos clínicos apresentados refletem a heterogeneidade clínica da APLV quanto à apresentação clínica e evolução. A APLV é uma doença complexa, com um espetro de gravidade amplo e, por vezes, de diagnóstico difícil, sobretudo nas formas não mediadas por IgE, em que o estudo imunológico é negativo. É fundamental manter um elevado grau de suspeição clínica e, uma vez efetuado o diagnóstico, cumprir rigorosamente a evicção das PLV.

DÉFICE COGNITIVO E ALTERAÇÕES DE COMPORTAMENTO: INVESTIGAÇÃO ETIOLÓGICA SOB UM OLHAR RENOVADO

Isabel Serra Nunes[1], Joana Monteiro[1], Natália Oliva Teles[2], Sílvia Pires[2], Lúcia Gomes[1], Virgínia Monteiro[1]
[1] CH Entre Douro e Vouga
[2] Instituto Genética Médica

Introdução: O défice cognitivo tem uma prevalência mundial elevada e é causa frequente de incapacidade grave. O seu diagnóstico etiológico pode ser desafiante, especialmente em crianças sem outras co-morbilidades identificadas. A maioria destes casos permanece sem causa definida exigindo avaliação regular da criança para inferir a sua evolução clínica. Uma evolução desfavorável pode justificar a repetição de estudos já efectuados, nomeadamente genéticos.

Caso clínico: Criança sexo masculino, 10 anos, seguida em Consulta de Desenvolvimento desde os 11 meses por Atraso do Desenvolvimento Psicomotor (ADPM). Nos seus antecedentes salientava-se restrição de crescimento intrauterino.

Ao exame objectivo destacavam-se dismorfias faciais, microcefalia relativa e má evolução ponderal.

A investigação etiológica incluiu cariótipo e estudo metabólico com resultados normais e imagiologia cerebral com alterações sugestivas de sofrimento anóxico-isquémico.

Iniciou estimulação através da Intervenção Precoce e acompanhamento posterior por diversas valências (Terapia Ocupacional, Terapia da Fala, Psicomotricidade e Ensino Especial).

Manteve ADPM ligeiro até aos 47 meses, altura em que foi detectada desaceleração na aquisição de capacidades, mais evidente na área da fala/linguagem. O compromisso neurodesenvolvimental passou a ser moderado, associado a alterações de comportamento de difícil controlo nomeadamente hipercinesia e agressividade, pelo que foi orientado para acompanhamento pedopsiquiátrico.

Esta evolução justificou repetição de cariótipo com bandas de alta resolução tendo sido detectada uma deleção intersticial do cromossoma 16, del(16)(p12p13.1), da qual resultou monossomia parcial do braço curto desse cromossoma. O estudo genético da mãe foi normal, não sendo possível estudar o pai.

Discussão: Estudos recentes sugerem a associação de deleções e duplicações na região p13.1 do cromossoma 16 com casos de autismo e de défice cognitivo. Algumas destas alterações, incluindo a nível genómico, têm sido identificadas como factor de risco para patologia neuropsiquiátrica, surgindo na

maior parte dos casos de novo. A larga variabilidade fenotípica e a clínica subtil apontam para uma grande proporção de casos subdiagnosticados.

O cariótipo actual envolve uma análise genética com bandas de alta resolução e permite um estudo mais preciso e detalhado, pelo que a sua repetição deve ser ponderada principalmente quando a evolução é desfavorável, como no caso clínico aqui descrito.

AFINAL A CHAVE ESTAVA MESMO À VISTA…

Isabel Serra Nunes[1], Joana Monteiro[1], Mariana Rodrigues[2], Lúcia Gomes[1], Susana Tavares[1]
[1] CH Entre Douro e Vouga
[2] H São João

Introdução: As convulsões afebris podem ocorrer em crianças de qualquer idade como manifestação de uma enorme variabilidade de patologias. Estas são, por isso, um desafio para o pediatra no que respeita à etiologia, tratamento e prognóstico.

Caso clínico: Criança do sexo masculino, 19 meses de idade, sem antecedentes pessoais e familiares relevantes e com desenvolvimento psicomotor adequado. Trazida ao SU por episódios, com dois meses de evolução, descritos como: revulsão ocular, anteflexão do pescoço e movimentos tónicos dos dois membros superiores, com duração de segundos e que ocorrem pouco depois de acordar.

Ao exame objectivo: apirético; sem alterações descritas excepto manchas hipopigmentadas dispersas pelo tronco e membros. Estudo analítico sem alterações.

É internado no serviço de Pediatria para estudo.

Durante o internamento realiza EEG, compatível com epilepsia focal, e RM encefálica que confirma o diagnóstico de Esclerose Tuberosa. Inicia terapêutica anticonvulsivante com bom controlo das crises.

Actualmente, seguido em consultas de Pediatria, Desenvolvimento, Oftalmologia, Cardiologia e orientado para consulta de Genética.

Discussão: A Esclerose Tuberosa (ET) é uma patologia genética multisistémica caracterizada pelo aparecimento de hamartomas em diversos órgãos. Os genes afectados são TSC1 e TSC2 que codificam duas proteínas: hamartina e tuberina, respectivamente.

A diversidade na distribuição, número, tamanho e idade de aparecimento das lesões reflecte-se na enorme variabilidade clínica da ET.

Com a apresentação deste caso pretende-se salientar a importância do exame físico completo, incluindo da pele, na avaliação de uma criança que se apresenta com convulsões.

MENINGITE EM ADOLESCENTE: DESAFIO DIAGNÓSTICO

Susana Corujeira[1], Inês Monteiro[1], Rui Barreto[2], Susana Tavares[1], Vitor Tedim Cruz[2]
[1] S. Pediatria, CH Entre Douro e Vouga
[2] S. Neurologia, CH Entre Douro e Vouga

Introdução: A etiologia mais frequente da meningite é a infeciosa. No entanto, outras etiologias mais raras devem ser consideradas como doenças autoimunes, neoplasias, fármacos e infeções parameníngeas, particularmente no caso de apresentações clínicas atípicas, podendo constituir um desafio diagnóstico.

Caso clínico: Adolescente de 14 anos, sexo masculino, previamente saudável, que inicia cefaleias temporais, de predomínio noturno, sem alívio com analgésicos, e de agravamento progressivo. Uma semana depois associam-se epigastralgia, anorexia, náuseas e olho vermelho bilateral com diminuição da acuidade visual e fotofobia. Sem febre, tosse, perda ponderal, ingestão de fármacos ou contactos com tuberculose. Exame objetivo apenas com olho vermelho bilateral e rigidez da nuca. Analiticamente: hemograma normal, aumento dos reagentes de fase aguda e das transaminases, LCR com pleocitose (620 leucócitos/mm3, 97% mononucleares), glicose normal e proteinorráquia elevada (119,2 mg/dL). Radiografia de tórax e TC cerebral normais. Observado por Oftalmologia com diagnóstico de uveíte anterior aguda e edema da papila bilateral. Exame microscópico e microbiológico de LCR negativo. Serologias, VIH, estudo imunológico, Mantoux e pesquisa de BK no suco gástrico negativos. Após três semanas de evolução surgiu paralisia facial periférica esquerda. RM cerebral sem alterações. Repetição de punção lombar (pressão normal) mantinha pleocitose linfocitária e proteinorráquia elevada. LCR amicrobiano, incluindo fungos e micobactérias; PCR M. tuberculosis negativa; ADA aumentada. Por diagnóstico provável de meningite tuberculosa com quadro de meningite crónica com pleocitose linfocitária, presença de sinais neurológicos focais e agravamento das lesões oculares, foi iniciada terapêutica empírica. Após sete meses de anti-tuberculosos mantém-se assintomático, com resolução do edema papilar e normalização do líquor.

Comentários: O diagnóstico de meningite tuberculosa requer um elevado grau de suspeição e o prognóstico depende da precocidade do início do tratamento. Neste caso, apesar de não se ter identificado o M. Tuberculosis por exames microbiológicos ou moleculares, estes não têm sensibilidade suficiente para determinar o término do tratamento, pelo que foi instituído o tratamento completo para meningite tuberculosa.

CELULITE DA REGIÃO ORBITÁRIA: CASUÍSTICA

Susana Corujeira[1], Isabel Nunes[1], Cristina Rocha[1], Teresa Oliveira[1]
[1] Serviço de Pediatria, CHEDV

Introdução: A celulite da região orbitária é uma patologia frequente que pode associar-se a complicações potencialmente graves. O diagnóstico e instituição precoce do tratamento são os principais determinantes do prognóstico.

Objectivo: Caracterização dos casos de celulite da região orbitária internados no Serviço de Pediatria de um Hospital de nível II.Material e métodos: Revisão casuística dos doentes internados por celulite da região orbitária desde Janeiro de 2003 até Junho de 2011.Resultados: Foram identificados 31 casos de celulite da região orbitária, correspondentes a 0,5% de um total de 6640 internamentos, sendo 90% dos casos celulite peri-orbitária (CPO) e 10% celulite orbitária (CO). A idade média foi de 7,2 anos (7 dias-17 anos) e a maioria dos casos ocorreu no primeiro trimestre do ano (36%). A apresentação clínica foi edema/eritema palpebral em todos os casos e os sintomas associados mais frequentes foram febre (52%) e cefaleias (23%). Os sinais clínicos sugestivos de maior gravidade como diminuição da motilidade ocular (6%) e proptose (3%) estiveram associados aos casos de CO. A infeção respiratória alta prévia foi o factor predisponente em 36% dos casos de CPO e a sinusopatia em 100% dos casos de CO. Estavam previamente medicados com antibiótico 35% dos casos, destes 82% desde o primeiro dia de doença. Foi solicitado estudo analítico em 97% das crianças, revelando leucocitose em 40% e PCR positiva em 97%. A tomografia computorizada (TC) dos seios perinasais foi realizada em 45% dos doentes sendo compatível com CO em 21% e com sinusopatia em 86%. Foi instituído antibioterapia endovenosa em todos os casos e corticoide sistémico em 35%. Ocorreram complicações em 6,5% dos doentes: abcesso subperiósteo (1) e abcesso orbitário (1), ambos os casos sem necessidade de tratamento cirúrgico.

Conclusões: A sinusopatia foi a patologia associada em todos os casos de CO. Os sinais clínicos sugestivos de envolvimento orbitário permitem identificar os casos de maior risco de gravidade. No entanto, a TC é essencial na investigação diagnóstica e identificação das complicações associadas à CO e deve ser solicitada em todos os casos em que haja suspeita de envolvimento orbitário.

GASTROENTERITE AGUDA E ANEMIA: VALE A PENA INVESTIGAR!

Maria Inês Monteiro[1], Cristina Rocha[1], Lúcia Gomes[1], Miguel Costa[1]

[1] S. Pediatria, CH Entre Douro e Vouga

Introdução: A doença celíaca (DC) é uma enteropatia auto-imune inflamatória de hipersensibilidade ao glúten precipitada pela introdução deste na dieta de indivíduos geneticamente susceptíveis.

O diagnóstico baseia-se na biópsia intestinal, coadjuvada pela clínica e serologia, sendo o único tratamento a evicção do glúten. Manifestações monosintomáticas ou atípicas têm sido cada vez mais comuns com a melhoria da acuidade diagnóstica desenvolvida nos últimos anos.

Caso Clínico: Criança do sexo masculino, raça caucasiana, com antecedentes fisiológicos e patológicos irrelevantes, sem desaceleração estaturoponderal, que aos três anos e oito meses, foi internada por vómitos num contexto de gastroenterite aguda. Laboratorialmente tinha anemia microcítica e hipocrómica, com coprocultura positiva para Campylobacter pylori. Os estudos efectuados na Consulta Externa revelaram ferropenia. Na investigação posterior fez marcadores da doença celíaca que revelaram anticorpos antigliadina IgA negativo e IgG positivo e anticorpos antitransglutaminase positivos, sem défice de imunoglobulinas. A biópsia duodenal foi compatível com DC. Foi iniciada dieta isenta de glúten com evolução favorável.

Discussão: A DC encontra-se subdiagnosticada. Os autores pretendem com este caso recordar a associação entre DC e anemia ferripriva e chamar a atenção para as formas menos típicas da doença.

Como as complicações da DC (linfoma, osteoporose, difícil controlo metabólico) podem ser prevenidas com o início da dieta sem glúten o seu diagnóstico precoce é essencial. O conhecimento do seu polimorfismo clínico exige que se coloque o seu diagnóstico mesmo em situações clínicas distintas do quadro clássico.

FEBRE ESCARO-NODULAR - NEM SEMPRE É UMA DOENÇA BENIGNA

Tânia Monteiro[1], Gisela Silva[1], Maria Coutinho[1], Joana Pinto[2], Leonilde Machado[2], Alzira Sarmento[3], Sandra Rocha[3],Emília Costa[1], José Barbot[1]

[1] U. Hematologia Pediátrica, HMPia, DCA, CHP

[2] S. Pediatria, CH Tâmega e Sousa

[3] S. Cuidados Intensivos Pediátricos, HMPia, DCA, CHP

Introdução: A Febre escaro-nodular (FEN) é uma doença infecciosa aguda, endémica em Portugal, provocada pela bactéria Rickettsia conorii. É caracterizada por uma tríade de sintomas: febre, exantema e escara (30 a 90% dos casos). Na criança é considerada uma doença benigna, com complicações raras e auto-limitada, mas estão descritos alguns casos graves.

Caso clínico: Apresentamos o caso de uma menina de cinco anos, previamente saudável, com antecedentes familiares de irmã com Lúpus. No dia 01/08/2011 iniciou febre e odinofagia. No quarto dia de doença (D4) surgiu exantema maculo-papular generalizado, de coloração rósea, não pruriginoso, mialgias, vómitos e diarreia. Foi observada no SU do hospital da residência e teve alta com diagnóstico de infecção vírica. Reavaliado ao D7 por agravamento e aparecimento de exantema petequial, de predomínio nos membros inferiores, com atingimento palmo-plantar associado a edemas e prostração. O estudo analítico revelou anemia, trombocitopenia, hiponatrémia, elevação dos marcadores de citólise hepática, hipoalbuminemia, PCR elevada (268,3mg/l), hipertrigliceridemia (306mg/dl), hipofibrinogemia (111mg/dl), ferritina aumentada (>1500ng/ml) e ecograficamente hepatoesplenomegalia. No internamento iniciou ceftriaxone ev por suspeita de sépsis. Em D9 foi transferido para o CHP para realização de mielograma, por suspeita de Síndrome Hemofagocítico. Internada inicialmente no SCIP por instabilidade hemodinâmica e foi optimizada a terapêutica (ceftriaxone em doses meníngeas). Em D10 realizou mielograma com presença de al-

gumas imagens de hemofagocitose e biopsia óssea compatível com hiperplasia reactiva e iniciou azitromicina por suspeita de rickettsiose (mas sem escara e contacto com cães), com melhoria progressiva, tendo alta em D17. Inicialmente a PCR- Rickettsia conori foi negativa, juntamente com o restante estudo serológico, genómico e cultural. Em D23 o estudo serológico revelou Rickettsia conori- IgM positivo (20,3) e IgG na zona cinzenta (10,8). No último controlo IgM a desaparecer e com a elevação da IgG (17,5; positiva), confirmando a infecção pelo agente.

Discussão: É uma chamada de atenção para a apresentação atípica da FEN na criança, com uma evolução mais grave. É relevante associar os critérios clínicos, mesmo que incompletos: febre com aparecimento de exantema característico (D4), mas sem identificação da escara; epidemiológicos: mês quente, meio rural, mas sem contacto com cães; e laboratoriais, que confirmaram o diagnóstico.

(AB)USO DE MEDICAMENTOS NA CRIANÇA – UMA REALIDADE A COMBATER

Miguel Salgado[1], Raquel Castro[2], Sandrina Martins[1], Mariana Costa[1], Miguel Costa[3], Fernanda Macedo[4], Teresa Bernardo[1], Isabel Subiela[4]

[1] S. Pediatria, ULS Alto Minho

[2] USF Ronfe

[3] S. Pediatria, H Braga

[4] CS Maximinos

Objectivos: O excesso de consumo de medicamentos, nomeadamente antibióticos, é um problema de saúde pública, e Portugal tem sido apontado como um dos países da Europa que mais consomem estes fármacos. O objectivo deste trabalho foi quantificar a medicação que é dada às crianças da nossa região, e averiguar as razões que levam ao consumo dos fármacos.

Material e métodos: Foram entregues inquéritos escritos de escolha múltipla aos cuidadores de crianças dos seis meses aos 17 anos aquando da consulta de rotina em dois centros de saúde (CS) e numa urgência hospitalar de pediatria (UH).

Os dados foram processados informaticamente com o programa SPSS® 17.0

Resultados: Obtiveram-se 116 inquéritos, correspondente a 51 crianças nos CS (47,1% sexo masculino) e 65 na UH (57,1% sexo masculino). A taxa global de crianças que já haviam tomado antibiótico foi de 86,2% (82,4% CS, 89,2% UH), sendo de 100% acima dos dois anos de idade. Destes, 65,7% dos casos tomaram três ou mais antibióticos. A primeira toma de antibiótico foi efectuada em 71,7% dos casos no primeiro ano de vida e em 91,3% nos dois primeiros anos de vida. As razões mais apontadas pelos cuidadores para efectuar antibiótico foram a otite e a amigdalite (45,8% cada), seguidos da pneumonia (11,5%) e da infecção do tracto urinário (9,4%). Mais de 7% dos cuidadores desconheciam a razão do seu filho ter tomado antibiótico. Sobre a toma de medicação não antibiótica, a resposta foi afirmativa em 99,1% dos casos (100% acima dos 12 meses).

Quando inquiridos sobre quem recomendou o medicamento, 97,1% referiram o médico, 21,2% o enfermeiro, 4,8% o farmacêutico e 1% algum familiar ou amigo.

Conclusões: Considerando que as infecções víricas são a principal causa de infecção na idade pediátrica, os valores de consumo antibiótico por nós encontrado é motivo de preocupação e fazem supor que uma parte desta medicação seria desnecessária. Para além dos efeitos laterais, há ainda que referir que um consumo antibiótico em excesso leva à criação de estirpes resistentes, comprometendo futuros tratamentos. A auto-medicação foi muito pouco prevalente nesta amostra. Assim, é urgente criar estratégias educacionais para os profissionais de saúde e população geral que permitam uma adequada prescrição medicamentosa.

LIMITAÇÕES DA AMNIOCENTESE – A PROPÓSITO DE DOIS CASOS CLÍNICOS

Miguel Salgado[1], António Vinhas da Silva[2], Dalila Rocha[2], Jorge Sales Marques[2]

[1] S. Pediatria, ULS Alto Minho

[2] S. Pediatria, CH Vila Nova de Gaia-Espinho

Introdução: A amniocentese é uma técnica invasiva que consiste na recolha de líquido amniótico da cavidade uterina. Tem sensibilidade e especificidade estimadas superiores a 99,5%.

Caso clínico 1: Recém-nascido do sexo feminino, com registo de um cariótipo normal efectuado através de amniocentese por gravidez em idade materna avançada. Ao nascimento apresentava macrossomia, macroglossia, hipotonia axial, implantação baixa dos pavilhões auriculares, tórax em forma de pêra e abdómen globoso.

Pela suspeita de Síndrome de Beckwith-Wiedemann foi requisitado cariótipo do sangue periférico que detectou delecção terminal do braço curto do cromossoma 3 e duplicação terminal do braço curto do cromossoma 11, compatíveis com o diagnóstico proposto.

Caso clínico 2: Lactente com um mês de vida, referenciada à consulta de Genética por suspeita de Síndrome de Turner. Durante a gravidez foi realizada amniocentese por idade materna avançada. O cariótipo detectou a presença de duas linhas celulares, uma linha feminina normal e outra apresentando monossomia do cromossoma X.

O exame objectivo ao nascimento não tinha alterações sugestivas de Síndrome de Turner.

Efectuou colheita de sangue periférico para confirmação de cariótipo, que se revelou normal em todas as metáfases analisadas, contradizendo o cariótipo inicial.

Discussão: A amniocentese é um procedimento útil para o rastreio de diversas patologias genéticas. Contudo, um resultado positivo não atesta definitivamente a presença de uma doença e um resultado negativo não inviabiliza a presença de alterações cromossómicas relevantes.

No caso clínico 1, a anomalia cromossómica foi detectada usando como amostra biológica o sangue periférico, onde foi

possível fazer culturas sincronizadas para obtenção de bandas de alta resolução, essenciais para a detecção de anomalias subtis. As bandas de alta resolução são mais dificilmente obtidas em cultura de líquido amniótico, não sendo a técnica usada por rotina no diagnóstico pré-natal.

Quanto ao segundo caso, coloca-se a dúvida entre um mosaicismo (que a existir, seguramente representará uma percentagem muito pequena do total de células) ou um falso positivo da amniocentese.

Os autores apresentam dois casos paradigmáticos da importância de conjugar toda a informação clínica disponível, ponderando a confirmação diagnóstica principalmente em casos discrepantes.

MORBILIDADE DOS PRÉ TERMO TARDIOS

Mafalda Lucas[1], Ana Rodrigues[1], Sónia Marques[1], Glória Carvalhosa[1]
[1] U. Cuidados Especiais ao Recém-Nascido, S. Pediatria, H Cuf Descobertas

Introdução: A prematuridade tardia é definida como qualquer nascimento que ocorre entre as 34 e as 36 semanas de idade gestacional. Estes recém-nascidos comparativamente aos nascidos de termo têm maior vulnerabilidade com maior morbilidade e mortalidade que segundo a literatura é uma realidade cada vez mais prevalente.

Objectivo: Avaliar a morbilidade dos pré termos tardios (PTTA) nascidos no hospital Cuf Descobertas (HCD) entre 2008 e 2010.

Material e métodos: Procedeu-se à revisão de todos os processos clínicos dos PTTA, analisando em particular as causas de internamento dos que necessitaram de transferência para a Unidade de Cuidados Especiais de Recém-nascidos

Resultados: Nos três anos estudados ocorreram 8405 nascimentos no HCD, destes 605 (7%) foram pré termo dos quais 327 (3,8%) PTTA. Globalmente foram internados 370 RN a que corresponde 4,4% do total de nascimento sendo 137 PTTA (correspondendo a 42% dos prematuros tardios). Os principais motivos da prematuridade tardia foram a restrição de crescimento intra-uterino 19 (14%) e a gemelaridade 12 (9%). Nasceram de cesariana 77 (56%) PTTA internados, e os seus pesos oscilaram entre as 1245g-3560 g. Da morbilidade destacam-se a dificuldade alimentar em 31 (23%) dos casos, a icterícia 29 (21%) e a dificuldade respiratória em 23 (16%); 17 (12%), com taquipneia transitória do RN e seis (4%) com doença de membrana hialina. Tiveram necessidade de suporte ventilatório 17 (12%) dos PTTA.

Conclusão: OS PTTA apresentam maior morbilidade que os RN termo, foram internados em 73% dos casos comparativamente a 4,4 % de todos os RN, constituem uma percentagem importante dos internamentos na UCERN do HCD (3,7%). Em alguns casos apresentam doença grave e necessidade de apoio ventilatório.

ERITEMA NODOSO: IMPORTÂNCIA DA HISTÓRIA CLÍNICA

Maria Miguel Almiro[1], Ana Ratola[1], Liliana Quaresma[1], Clara Diogo[1], Marta Parada[1], Sofia Figueiredo[1], Jorge Vaz Duarte[1]
[1] S. Pediatria, H Infante D. Pedro, Aveiro

Introdução: O Eritema Nodoso (EN) é a forma mais frequente de paniculite septal e consiste no aparecimento de nódulos eritematosos subcutâneos, dolorosos, de bordos mal definidos, localizados habitualmente, de modo simétrico, nas faces extensoras dos membros, sobretudo na região pré-tibial. O diagnóstico é essencialmente clínico. Na criança as etiologias mais frequentes são a infecção estreptocócica e a forma idiopática. É no entanto importante considerar outras causas tratáveis, como infecções (M. tuberculosis, Yersinia, Mycoplasma, Salmonella e Campylobacter), doenças sistémicas (doença inflamatória intestinal, sarcoidose) e fármacos. Geralmente a evolução é benigna e auto-limitada, com resolução completa do quadro em três a seis semanas.

Caso clínico: Criança de nove anos, sexo feminino, com aparecimento de lesões maculo-papulares eritematosas, pruriginosas e dolorosas na face anterior das pernas, sem outras queixas. Antecedentes de episódio de amigdalite três semanas antes e de contacto próximo com adultos baciliferos. Internada para investigação etiológica salientando-se: cultura de orofaringe negativa, radiograma de tórax sem alterações, titulo antiestreptolisina O aumentado (1630 UI/mL), velocidade de sedimentação aumentada (40mm na primeira hora), prova tuberculinica negativa, exame directo e polymerase chain reaction para M. tuberculosis negativos no suco gástrico (culturas em curso). Teve alta com o diagnóstico de eritema nodoso de provável etiologia estreptocócica. Reavaliação um mês após a alta, constatando-se desaparecimento das lesões cutâneas. Foi isolado M. tuberculosis na cultura de suco gástrico. Actualmente em seguimento em consulta de Pediatria e a cumprir terapêutica para tuberculose pulmonar primária com isoniazida, rifampicina e pirazinamida.

Conclusão: A Tuberculose (TB) é uma doença multissistémica e, apesar de a sua incidência ter vindo a diminuir, é a sétima causa de morte no mundo. A infecção ocorre por inalação de gotículas infectadas em cerca de 30% dos indivíduos expostos. A TB pediátrica é um evento sentinela, que indica transmissão recente e permite inferir sobre a eficácia das medidas de controlo. O diagnóstico baseia-se fundamentalmente na história de contacto com doente bacilífero, clínica sugestiva, positividade da prova tuberculínica e identificação do M. tuberculosis. O EN é uma manifestação cutânea rara na infância, e apesar da associação com tuberculose ser pouco frequente, esta deve ser sempre investigada.

ALCALOSE METABÓLICA NUM LACTENTE…QUE DIAGNÓSTICO?

Ana Ratola[1], Ana Teresa Gil[2], Maria Miguel Almiro[1], Marisol Pinhal[1], José Roseta[1], Miguel Félix[2], Maria Manuel Flores[1]
[1] H Infante D. Pedro, Aveiro
[2] H Pediátrico de Coimbra

Introdução: Nas crianças, as principais causas de alcalose metabólica são os vómitos e o uso de diuréticos. Na ausência deste contexto deve pensar-se noutras etiologias nomeadamente na Fibrose Quística (FQ). Esta é uma doença genética e multi-sistémica. A idade de diagnóstico é variável, dependendo da expressão clínica. As manifestações mais comuns são os sintomas respiratórios e a má progressão ponderal. Dentro das menos comuns há que considerar a desidratação hiponatrémica, hipoclorémica e hipocaliémica com alcalose metabólica.

Caso clínico: Lactente de 6,5 meses (M), sexo feminino, segunda filha de um casal saudável e não consanguíneo. Evolução ponderal no P75 até aos 5M de vida, altura em que iniciou cruzamento descendente, tosse, anorexia e teve episódio de diarreia aguda.

Aos 6M na sequência de três dias de febre, surgiu agravamento da tosse, por vezes emetizante, anorexia e adinamia. Este quadro agravou-se durante cerca de duas semanas, sendo que nos últimos quatro dias, foi constatada perda ponderal (peso no P10), pelo que foi referenciada ao SU.

Na admissão, apresentava-se prostrada, com mau estado geral e com sinais de desidratação ligeira. Da investigação laboratorial salienta-se alcalose metabólica com hiponatrémia, hipocaliémia e hipoclorémia.

Iniciou correcção hidroelectrolítica, observando-se melhoria clínica e laboratorial significativa. A pesquisa de Mycoplasma pneumoniae nas secreções respiratórias por Protein chain reaction (PCR) foi positiva. Teve alta em D4 medicada com eritromicina.

Por suspeita de FQ fez doseamento de tripsina imunorreactiva no cartão de Guthrie (valor normal) e foi referenciada ao Hospital Pediátrico de Coimbra onde realizou dois testes de suor que foram positivos. Iniciou profilaxia com amoxicilina–ácido clavulânico. Aparentemente sem insuficiência pancreática (esteatócrito 3%). O estudo genético revelou duas mutações no gene CFTR: c. 1521 1523del CTT e c.1000C>T, confirmando o diagnóstico. Tem-se mantido clinicamente bem e recuperou peso até ao P75 aos 8M.

Comentários: Em lactentes com alcalose metabólica, hiponatrémia, hipocaliémia e hipoclorémia, de causa desconhecida, deve sempre considerar-se a hipótese de FQ.

A gravidade desta patologia é parcialmente dependente do genótipo. Este é um caso de heterozigotia, em que uma das mutações é responsável pela forma ligeira e outra pela forma grave da doença, prevendo-se um fenótipo de gravidade intermédia.

HIPERTRIGLICERIDEMIA EM RECÉM-NASCIDOS DE MUITO BAIXO PESO SOB NUTRIÇÃO PARENTÉRICA

Teresa Guimarães[1], Gisela Silva[1], José Fraga[1], Ana Margarida Alexandrino[1], Elisa Proença[1]
[1] U. Cuidados Intensivos Neonatais, MJDinis, CHPorto

Resumo: Os recém-nascidos de muito baixo peso (RNMBP) constituem um grupo crítico em termos de suporte nutricional. A nutrição parentérica (NP) é essencial no tratamento intra-hospitalar destes RN, devendo ser optimizada e adequada ao seu estado metabólico, de acordo com a evidência e recomendações actuais.

Objectivo: Estudo de hipertrigliceridemia em RNMBP que efectuaram NP, nascidos durante 2010 na Maternidade Júlio Dinis (MJD). Métodos: Análise retrospectiva dos processos dos RNMBP que efectuaram NP e apresentavam pelo menos um doseamento de triglicerídeos (TG), subdivindo-os em dois grupos: RN com normotrigliceridemia e RN com hipertrigliceridemia (>250mg/dL). Variáveis analisadas: género, peso ao nascimento (PN), idade gestacional (IG), data de início de alimentação entérica (AE), duração de NP, carga lipídica de NP em dias determinados.

Resultados: No ano 2010 ocorreram na MJD 4018 nascimentos, sendo 90 (2,2%) RN com PN <1500g. Todos efectuaram NP total ou parcial. Destes, 36/90 (40%) efectuaram doseamento de TG, dos quais 15/36 (42%) apresentaram hipertrigliceridemia. Grupo 1 (hipertrigliceridemia): 53% masculino, PN médio 887g, IG média 28 semanas, início de AE ao quarto dia de vida (mediana - med) e duração de NP 20 dias. Grupo 2 (normotrigliceridemia): 38% masculino, PN médio 1077g, IG média 28,4 semanas, início de AE ao terceiro dia de vida (med) e duração de NP 18 dias (med). Quanto ao doseamento de TG, o número médio de determinações foi de 2 vs 1 e o valor (mg/dL) mediano de 419 vs 156, respectivamente nos grupos 1 e 2. Considerando o aporte lipídico conforme estipulado para determinado dia de NP, este foi superior ao preconizado no grupo 1 em 20% dos RN em D2, 26,7% em D5 e D7, 7,1% em D9 e 20% em D28; e no grupo 2 em 23,8% RN em D2 e D5, e 19% em D7. No grupo 1, identificaram-se como factores associados à hipertrigliceridemia: aporte excessivo de lípidos em 40% dos casos, hiperbilirrubinemia em 20% e infecção em 46,7%. Em 33,3% dos casos estavam presentes dois destes factores simultaneamente e em 20% dos RN nenhum deles.

Conclusões: A NP é determinante para se atingir um aporte proteico-calórico óptimo, mas tem sido alvo de escassa avaliação. Este trabalho revela um número considerável de casos de hipertrigliceridemia quanto ao cut-off estabelecido, salientando a necessidade de vigilância laboratorial e alerta para possíveis falhas na prescrição, nomeadamente no aporte lipídico. Será importante sinalizar os RN com hipertrigliceridemia para controlo analítico após alta.

LESÕES BOLHOSAS NA PÚRPURA DE HENOCH--SCHONLEIN PEDIÁTRICA: A PROPÓSITO DE DOIS CASOS CLÍNICOS

J. Leite[1], D. Amaral[1], R. Almeida[1]
[1]S. Pediatria, Dep. Mulher, da Criança e do Jovem, H Pedro Hispano

Introdução: A Púrpura de Henoch-Schonlein (PHS) é a vasculite mais comum da infância, manifestando-se tipicamente por púrpura palpável simétrica nos membros inferiores (MI). Contudo, podem surgir lesões cutâneas atípicas, relativamente frequentes em adultos, mas raras em idade pediátrica.

Caso Clínico 1: Adolescente de 14 anos, do sexo feminino, previamente saudável, apresentando lesões vesiculares eritematosas e pruriginosas nos MI com 12 dias de evolução e medicada desde o quinto dia de doença com amoxicilina/ácido clavulânico e loratadina associados posteriormente a ácido fusídico tópico sem melhoria. Por progressão das lesões e suspeita de sobreinfecção cutânea na perna esquerda foi internada, mantendo o tratamento tópico já iniciado juntamente com repouso, o que resultou numa melhoria clínica à data de alta. Com o retomar da actividade habitual, ocorreu novo agravamento das lesões cutâneas, com sobreposição de bolhas hemorrágicas nas lesões anteriores, surgindo também pela primeira vez edema e dor à mobilização do tornozelo direito. Foi reinternada sob terapêutica com ibuprofeno e flucloxacilina, juntamente com prednisolona, verificando-se resolução das lesões cutâneas e das queixas articulares.

Caso Clínico 2: Criança de nove anos, do sexo masculino, previamente saudável, com lesões purpúricas palpáveis, pruriginosas, na porção distal dos MI, medicado com ácido fusídico tópico e indicação para repouso. Por se ter verificado progressão das lesões, com aparecimento ao quarto dia de doença de lesões bolhosas hemorrágicas, bem como de abdominalgias intensas e dor e edema à mobilização do tornozelo esquerdo, foi internado. Iniciou ibuprofeno e prednisolona com resolução das lesões cutâneas e das restantes queixas.

Discussão: Estima-se que a PHS curse em 12% dos casos com vesículas e bolhas hemorrágicas, raramente descritas na infância. Estas lesões atípicas podem levantar dúvidas diagnósticas, tornando a biopsia cutânea um exame útil, mas não obrigatório, para confirmação diagnóstica. O papel dos corticóides no tratamento das lesões bolhosas é controverso, mas segundo alguns autores o tratamento com prednisolona parece reduzir a gravidade das lesões bolhosas assim como as suas sequelas.

DIABETES MELLITUS TIPO 1 NA CRIANÇA E NO ADOLESCENTE – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO MULTIDISCIPLINAR

Marta Rios[1], Luís Ribeiro[1], Helena Cardoso[1], Maria João Oliveira[1], Teresa Borges[1]
[1] U. Endocrinologia, S. Pediatria, CHP

Introdução: A incidência de Diabetes mellitus (DM) tipo 1 tem aumentando nos últimos anos, sendo cada vez mais importante para o pediatra conhecer as características desta doença e perceber as exigências inerentes à idade pediátrica. Objetivo: caracterizar um grupo de crianças/adolescentes com DM tipo 1.

Material e métodos: estudo retrospetivo dos doentes com DM tipo 1 que se encontravam em seguimento numa unidade de endocrinologia pediátrica durante o primeiro semestre de 2011.

Resultados: foram incluídos 127 doentes, 74 (58%) do sexo masculino, com idades compreendidas entre 2 e 19 anos (5% idade pré-escolar, 20% idade escolar, 75% adolescência). À data do diagnóstico tinham idades compreendidas entre oito meses e 16 anos (39% idade pré-escolar, 28% adolescência). Apenas 1/3 dos casos apresentava cetoacidose como forma de apresentação da DM inaugural. Os anticorpos anti-ilhota e/ou anti-GAD (glutamic acid descarboxilase) foram positivos em 58 (56%) casos. Relativamente ao tratamento com insulina, 113 (89,0%) doentes efetuavam múltiplas administrações, 2 (1,4%) 2 administrações diárias de insulina intermédia e 12 (9,4%) usavam bomba infusora de insulina. Nos 116 doentes com DM com mais de seis meses de evolução, o valor médio de HbA1c no último ano foi de 8,3% (8,7% no grupo em idade pré-escolar, 7,8% no grupo em idade escolar e 8,3% no grupo de adolescents). Foram diagnosticadas complicações microvasculares em quatro doentes (os quatro com HbA1c >8%, máximo 12,45%).

Conclusões: salienta-se a elevada percentagem de casos diagnosticados em idade pré-escolar. O facto de ter havido poucos casos de cetoacidose no episódio inaugural reflete uma melhor informação da população e acesso aos cuidados médicos. A baixa percentagem de autoimunidade encontrada deve-se provavelmente ao facto de apenas terem sido pesquisados dois tipos de autoanticorpos. O bom controlo metabólico é fundamental para a prevenção de complicações microvasculares verificadas em quatro doentes mal controlados. O grupo de crianças em idade pré-escolar foi aquele com pior controlo metabólico, tendo em conta o valor alvo de HbA1c (<7.5%), o que pode estar relacionado com as dificuldades de optimização terapêutica neste grupo etário pelo risco acrescido de episódios de hipoglicemia. No grupo de adolescentes, o valor médio de HbA1c também se situou acima do valor alvo, o que demonstra que a abordagem da DM na adolescência continua a ser um desafio para qualquer equipa multidisciplinar.

AVALIAÇÃO DE VARIÁVEIS DE RISCO CARDIOVASCULAR EM DOENTES COM DIABETES MELLITUS TIPO 1

Teresa Guimarães[1], Mónica Tavares[1], Maria João Oliveira[1], Helena Cardoso[1], Teresa Borges[1]
[1] U. Endocrinologia Pediátrica, CHP

Introdução: A dislipidemia e hipertensão arterial (HTA) apresentam indicações definidas para rastreio e tratamento em idade pediátrica. Existem vários estudos sobre a sua prevalência na população pediátrica em geral e em crianças obesas e com Diabetes Mellitus (DM) tipo 2. Contudo, existem poucos dados em crianças com DM tipo 1. Esta patologia está associada a aumento do risco cardiovascular (CV) apesar dos avan-

ços conseguidos no controlo glicémico, pelo que se revela de extrema importância o conhecimento das outras variáveis de risco CV.

Objectivo: Análise do perfil lipídico e tensional das crianças e adolescentes seguidos na consulta de Endocrinologia Pediátrica do CHP com DM1. Métodos: Análise retrospectiva dos processos das crianças e adolescentes com DM1, com duração > 1 ano. Variáveis analisadas: idade, sexo, idade ao diagnóstico, tempo de evolução da doença, perfil lipídico, esquema de insulina, dose diária total (DDT) de insulina, hemoglobina A1C (HbA1c), índice de massa corporal (IMC) e tensão arterial. Análise estatística (SPSS versão 19), definindo como nível de significância p <0,05 com o uso do teste ANOVA.

Resultados: Das 127 crianças e adolescentes seguidas na consulta foram incluídas 94. Idade actual média de 14 anos (desvio padrão (DP) 3,5), 55,3% do sexo masculino, com idade média ao diagnóstico de 7,3 anos (DP 4) e tempo médio de evolução da doença de 6,6 anos (DP 3,3). A DDT média de insulina foi 0,9 U/Kg/dia (DP 0,29) e a HbA1c média no ano precedente à avaliação do perfil lipídico foi 8,37% (DP 1,3%). Vinte por cento dos doentes apresentavam HbA1c média inferior a 7,5%, 20% entre 7,5-8%, 30% entre 8-9% e 30% acima dos 9%. Relativamente ao IMC, 65% eram normoponderais, 19% apresentavam excesso de peso e 16% obesidade. Apresentavam um valor »P95, respectivamente para o colesterol total, triglicerídeos, e tensão arterial, 15%, 7,4% e 6,8% das crianças, tendo em conta o sexo, idade e percentil de altura.

Conclusões: Nesta população verificamos que a dislipidemia apresenta relação estatisticamente significativa com um aumento da HbA1c média, traduzindo um pior controlo metabólico. A hipertrigliceridemia também se correlaciona com um maior tempo de evolução da doença e um IMC mais elevado. A HTA sistólica correlaciona-se com um aumento do IMC. Com este trabalho avaliamos o perfil lipídico e tensional numa população de crianças e adolescentes com DM tipo 1, identificando dois factores passíveis de serem modificados num grupo de risco CV acrescido.

SÍNDROMAS DE LOEYS-DIETZ E MARFAN – A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Cármen Silva[1], Susana Corujeira[1], Cristina Rocha[1], Fátima Menezes[1], Denise Schmitt[1], Teresa Caldeira[1]
[1] S. Pediatria/Neonatologia, CH Entre Douro e Vouga

Introdução: A Síndroma de Loeys-Dietz (SLD) é uma doença do tecido conjuntivo recentemente descrita (2005), autossómica dominante, associada a mutações nos genes dos receptores beta tipo 1 e 2 do TGF (transforming growth factor). Apresenta grande variabilidade clínica, partilhando algumas características dos Síndromas de Marfan (SMF) e de Ehlers Danlos subtipo vascular, salientando-se os aneurismas e as dissecções da raiz da aorta.

Caso clínico: RN do sexo feminino, nascida por cesariana às 33 semanas, com peso adequado à idade gestacional. Antecedentes familiares: mãe de 31 anos, com diagnóstico clínico de SMF e anteriormente submetida a cirurgia de correcção de aneurisma da crossa da aorta e valvuloplastia aórtica, tio materno também com diagnóstico clínico de SMF e patologia vascular semelhante, avó materna falecida por morte súbita. O exame objectivo inicial evidenciava dolicocefalia, discreto micrognatismo, aracnodactilia, hipotonia axial marcada e sopro sistólico grau I-II/VI no BEE. O ecocardiograma (D2 de vida) revelou CIV médio-septal, válvula aórtica bicúspide, PCA com shunt E-D. Em D10 de vida efectuou ecografia transfontanelar que mostrou hemorragia subependimária à esquerda e pequeno quisto peri-ventricular homolateral. Exame oftalmológico normal. Durante o internamento destaca-se em D17 de vida quadro compatível com enterocolite necrosante, pelo que completou 10 dias de antibioticoterapia, com hemocultura negativa. Por suspeita de SMF efectuou estudo citogenético que revelou mutação do gene TGFßR2, compatível com o diagnóstico de SLD. Apresentou evolução clínica favorável, tendo tido alta com orientação multidisciplinar. A Ressonância Magnética cerebral em ambulatório identificou pequenos quistos, provavelmente germinolíticos, na substância branca periventricular frontal esquerda sem evidência de componente hemorrágico, anomalias vasculares ou outras alterações.

Discussão: A SLD é uma doença rara, no entanto, poderá ser mais frequente do que se pensa, atendendo a que muitos casos poderão estar incorrectamente diagnosticados como SMF ou outras doenças genéticas do tecido conjuntivo. Salienta-se a importância do seu diagnóstico diferencial e precoce, dado que a gravidade, precocidade e extensão do atingimento vascular é caracteristicamente superior ao SMF. Para além da vigilância clínica e imagiológica frequente com intervenção cirúrgica profiláctica é ainda fundamental a avaliação clínica e o diagnóstico/aconselhamento genético nos familiares.

CARDIOPATIA PROVENIENTE DE PAÍSES AFRICANOS - SERVIÇO DE CARDIOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL SÃO JOÃO

Janine Coelho[1], Filipa Correia[1], Rodrigues Sousa[2], José Carlos Areias[1]
[1] S. Cardiologia Pediátrica, CH São João, Porto
[2] S. Cirurgia Cardiotorácica, CH São João, Porto

Introdução: A cardiopatia reumática permanece como a causa principal de doença cardiovascular adquirida nos países africanos, representando cerca de um quarto de todos os doentes com insuficiência cardíaca. O hospital de São João coopera com instituições humanitárias que promovem a evacuação de doentes de países africanos que necessitam de cuidados médicos ou cirúrgicos urgentes. Objectivos: Caracterização das crianças com cardiopatia evacuadas de países africanos para o hospital de São João para tratamento cirúrgico, durante o período entre Janeiro 2008 e Setembro 2011.

Métodos: Análise retrospectiva, analisadas as seguintes variáveis: idade, sexo, diagnóstico, comorbilidades, tratamento cirúrgico, evolução clínica.

Resultados: Foram identificadas 15 crianças, sendo 60% do sexo feminino. A média de idades ao internamento foi de 8,6 anos (oito meses - 16 anos). Dez (66%) das crianças apresentavam cardiopatia reumática, quatro (26%) cardiopatia congénita e uma das crianças as duas patologias. Como comorbilidades encontramos: desnutrição (3), infecção pelo vírus da hepatite B (2), anemia ferropénica (2), malária (1), doença pulmonar intersticial (1), atraso do desenvolvimento psicomotor grave (1). Dos doentes com cardiopatia reumática a intervenção cirúrgica mais frequente foi a plastia valvular mitral (9), seguida da plastia tricúspide (8), plastia aórtica (2) prótese mitral (2) e prótese aórtica (1). Ocorreram três complicações associadas à cirurgia cardíaca: uma morte durante a intervenção cirúrgica por hipertensão pulmonar grave, uma arritmia transitória e uma deiscência de sutura operatória. A duração média de internamento foi de 48 dias (20-120). O tempo médio de seguimento foi de 4,1 meses (1-18 meses). Nove das crianças regressaram para o país de origem sendo desconhecido o estado actual, excepto um deles que faleceu. Cinco estão entregues a uma instituição humanitária, apresentam uma evolução clínica favorável e mantêm seguimento.

Discussão: A cardiopatia reumática em África é uma doença que afecta essencialmente as crianças e o jovem adulto. O tratamento cirúrgico da doença valvular reumática revela-se muitas vezes o único tratamento que poderá aumentar a sobrevida. Destaca-se a necessidade de seguimento destas crianças, assegurando o cumprimento da profilaxia com penicilina e quando indicado, da hipocoagulação oral. A combinação de falta de recursos, instabilidade social, política e económica contribuem para a persistência da doença.

ISOMERISMO ESQUERDO – CASO CLÍNICO

João Nascimento[1], Silvia Alvares[2], Marília Loureiro[2], Anabela Bandeira[1], Raquel Maciel[3], Gonçalo Inocêncio[3], Maria do Céu Rodrigues[3]

[1] S. Pediatria, HMPia, DCA, CHP

[2] S. Cardiologia Pediátrica, HMPia, DCA, CHP

[3] S. Obstetricia, MJDinis, CHP

Introdução: O isomerismo é uma forma de heterotaxia (*situs ambiguus*) onde estruturas anatómicas que possuem normalmente uma localização à direita ou à esquerda surgem como imagens em espelho uma da outra, reflectindo defeitos precoces no processo de lateralização dos órgãos durante a embriogénese. Associa-se habitualmente a malformações cardíacas complexas. O prognóstico é determinado fundamentalmente pela complexidade da cardiopatia.

Caso clínico: Recém-nascido com diagnóstico pré-natal de cardiopatia congénita efectuado às 29 semanas de gestação: isomerismo esquerdo, interrupção da veia cava inferior com continuação pela veia azigos e comunicação interventricular (CIV). Parto às 39 semanas de gestação, com um Índice de Apgar de 9/10 ao 1º e 5º minuto de vida e um peso de 3210 Gr. O ecocardiograma pós-natal confirmou o diagnóstico cardíaco pré-natal, persistência de canal arterial (PCA) e comunicação interauricular tipo ostium secundum (CIA - OS). A partir da terceira semana de vida, desenvolve quadro de insuficiência cardíaca congestiva (ICC) com necessidade de terapêutica anticongestiva (diurético e inibidor da enzima conversora da angiotensina), má evolução ponderal (instituída alimentação por sonda naso-gástrica e suplementação calórica) e infecções respiratórias de repetição. Em radiografia toraco-abdominal foi possível observar brônquios principais de tipo esquerdo (longos) bilaterais, câmara gástrica direita e fígado localizado na linha média e hipocôndrio esquerdo. A ecografia abdominal confirmou localização hepática e mostrou um baço no hipocôndrio direito. O ecocardiograma aos três meses revelava uma CIV perimembranosa grande com volumoso aneurisma de encerramento e shunt esquerdo-direito moderado, CIA - OS grande, sinais de hipertensão pulmonar moderada (HAP) e canal arterial patente. Foi submetido aos quatro meses a cirurgia correctiva com encerramento da CIV, CIA e laqueação do canal arterial. Pós-operatório sem complicações. Actualmente com 11 meses, sem medicação cardiovascular, apresenta recuperação ponderal e um desenvolvimento psicomotor adequado à idade. O ecocardiograma mostra ausência de shunts residuais ou HAP.

Conclusão: O diagnóstico de isomerismo realizado ainda no período pré-natal permite um melhor aconselhamento parental, bem como antecipar estratégias terapêuticas a serem adoptadas no período pós-natal. A presença de uma cardiopatia com shunt esquerdo direito hemodinamicamente significativo, ICC refractária ao tratamento médico e HAP impõem a necessidade de uma correcção cirúrgica precoce.

INSUFICIÊNCIA CARDÍACA NO PRIMEIRO ANO DE VIDA – 2 CASOS CLÍNICOS

Joana Correia[1], Ana Cristina Freitas[1], Joana Freitas[1], Isabel Couto Guerra[1], Maria João Oliveira[1], Marília Loureiro[2], Sílvia Alvares[2].

[1] S. Pediatria, HMPia, DCA, CHP

[2] S. Cardiologia Pediátrica, HMPia, DCA, CHP

Introdução: As cardiopatias congénitas constituem a principal causa de morte em crianças com malformações congénitas. A suspeita de cardiopatia deve ser considerada numa criança com um sopro cardíaco associado a cianose e/ou sinais de insuficiência cardíaca, como a taquipneia e a má evolução ponderal. Os autores apresentam dois casos clínicos de drenagem venosa pulmonar anómala total (DVPAt) diagnosticados após o período neonatal.

Caso clínico 1: Lactente de sete meses, sexo feminino, com má evolução ponderal e dificuldade respiratória, exacerbada com a alimentação, desde os quatro meses. Ao exame objectivo com dificuldade respiratória moderada, S1 e S2 normais, com rodado diastólico no bordo esquerdo do esterno (BEE) e hepatomegalia de 4 cm. A radiografia do toráx revelou cardiomegalia e vascularização pulmonar aumentada. Referenciada a Cardiologia Pediátrica, sendo diagnosticada DVPAt supra–cardíaca associada a comunicação inter–auricular (CIA), com shunt abundante

direita–esquerda, sem obstrução. Efectuou cateterismo cardíaco que confirmou o diagnóstico, sendo submetida a correcção cirúrgica. Actualmente com 12 anos, assintomática.

Caso clínico 2: Lactente de seis meses, sexo masculino, com má evolução ponderal desde os dois meses, sem outros sintomas associados. Ao exame objectivo com dificuldade respiratória ligeira, satO2 (ar ambiente) 90%, sopro sistólico grau II/VI no BEE, rodado diastólico no ápex e hepatomegalia de 2 cm. A radiografia do tórax evidenciou cardiomegalia e infiltrado intersticial bilateral. Avaliado por Cardiologia Pediátrica sendo diagnosticada DVPAt supra–cardíaca associada a CIA moderada, sem evidência de obstrução. Submetido a correcção cirúrgica; pós –operatório complicado por derrame pericárdico, com evolução favorável com terapêutica médica.

Discussão: A DVPAt é uma cardiopatia congénita rara (1 –2%), em que as veias pulmonares não comunicam directamente com a aurícula esquerda, drenando para a circulação venosa sistémica. Habitualmente manifesta–se por insuficiência cardíaca e cianose, dependendo do grau de obstrução à drenagem. Dada a possibilidade de correcção cirúrgica correctiva os autores salientam a importância do diagnóstico precoce e tratamento atempado.

QUANDO A FEBRE PERMANECE

Liliana Quaresma[1], Ângela Almeida[1], Ana Teresa Gil[1], Marisol Pinhal[1], Elsa Hipólito[1], Jorge Vaz Duarte[1]
[1] S. Pediatria, H Infante D. Pedro, Aveiro

Introdução: A doença de Kawasaki é uma vasculite sistémica que afecta os vasos de pequeno e médio calibre, cuja complicação mais temível resulta da inflamação das artérias coronárias, que pode levar à formação de aneurismas, doença cardíaca isquémica e/ou enfarte. A sua etiologia permanece desconhecida.

Caso Clínico: Menina de três anos, previamente saudável, que recorre ao Serviço de Urgência do Hospital Infante D. Pedro por febre associada a má perfusão periférica com sete dias de evolução. Nesse dia, surgimento de diarreia e náuseas. À observação estava febril, com pele marmoreada e apresentava orofaringe hiperemiada e gânglios cervicais bilaterais infracentimétricos. Analiticamente: leucócitos 13,00x10?/L, neutrófilos 9,12x10?/L, linfócitos 2,58x10?/L, plaquetas 193x10?/L, Proteína C Reactiva 6,72 mg/dl, Velocidade de Sedimentação 32mm/h e hemocultura negativa. Radiografia torácica com infiltrado intersticial bilateral. Internou-se para vigilância. Realizou pesquisa de Streptococcus pyogenes na orofaringe que foi negativa, colheita de urina com piúria e urocultura negativa. Em D2 de internamento, D9 de doença, por manter febre e sopro sistólico grau II/VI repetiu estudo analítico: hemograma sobreponível, Proteína C Reactiva 10,14mg/dl, Velocidade de Sedimentação 55mm/h, serologias para Mycoplasma pneumoniae, Toxoplasmose, Citomegalovírus e Reacção Paul-Bunnel negativas. Realizou também ecocardiograma que mostrou dilatação de 4mm da artéria coronária direita. Feito o diagnóstico de Doença de Kawasaki Atípica iniciou imunoglobulina endovenosa e ácido acetilsalicílico (AAS). Apirética 24 horas após início da imunoglobulina. Reduzida dose de AAS ao fim de 72 horas de apirexia. Alta a D6. Ecocardiograma após cinco semanas sobreponível. Nova reavaliação um mês depois, mantinha sopro cardíaco de características inocentes, normalização dos parâmetros inflamatórios e do ecocardiograma. Programada suspensão do AAS e manutenção do seguimento.

Conclusão: Este caso ilustra a necessidade de um elevado índice de suspeição para o diagnóstico de Doença de Kawasaki, principalmente nas formas atípicas. Como o seu tratamento precoce reduz o surgimento de aneurismas das coronárias e consequente morbilidade e mortalidade, o diagnóstico atempado é essencial.

DOENÇA DE KAWASAKI COM ATINGIMENTO HEPÁTICO

Ângela Almeida[1], Liliana Quaresma[1], Ana Ratola[1], Maria Manuel Flores[1], Clara Diogo[1], Ana Nordeste[1], Elsa Hipólito[1]
[1] H Infante D. Pedro, Aveiro

Introdução: A doença de Kawasaki (DK) é uma vasculite aguda de etiologia desconhecida que atinge em regra crianças com menos de três anos. Afecta artérias de médio e pequeno calibre, principalmente as coronárias, originando aneurismas em 15 a 25 % dos doentes não tratados.

Caso Clínico: Criança do sexo masculino de dois anos, que recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por febre com um dia de evolução, exantema escarlatiniforme e hiperémia amigdalina pelo que foi medicado com amoxicilina por suspeita de escarlatina. Voltou ao SU em D5 de doença por manter febre. À observação apresentava exantema rugoso generalizado sem atingimento palmoplantar; edema duro das mãos e pés; ligeiro edema palpebral; hiperémia conjuntival e amigdalina; língua em framboesa; gânglios cervicais e submandibulares bilaterais infracentimétricos. As análises mostraram linfopenia (720 linfócitos) e aumento das enzimas hepáticas (TGO 199 U/L, TGP 540 U/L) tendo ficado internado para vigilância. A D6 de doença observada colúria com urobilinogénio e bilirrubina na tira teste urinária. Controlo analítico revelou para além do aumento das transaminases (TGO 179 U/L, TGP 451 U/L), aumento das enzimas hepáticas de colestase (FA 700 U/L, Gama-GT 219 U/L); hiperbilirrubinémia directa (bilirrubina directa 1,39 mg/dl, bilirrubina total 1,53 mg/dl); aumento da Velocidade de Sedimentação (22 mm) e sumária de urina sem alterações. Por manter febre em D7 e suspeita de DK com atingimento hepático realizou ecografia abdominal e ecocardiograma que foram normais. Em D10 repetiu ecocardiograma, por persistência da febre, que revelou ectasia da coronária esquerda com 3 mm de diâmetro. Assumiu-se o diagnóstico de DK pelo que iniciou Imunoglobulina e Ácido Acetilsalicilico (AAS). Ficou apirético 48 horas após o início do tratamento. Em D12 surgiu descamação cutânea em «dedo de luva». A D16 reduziu-se a dose de AAS e teve alta para o domicílio. Ecocardiograma normal 19 dias após o início da terapêutica. Actualmente é seguido em consulta de Pediatria.

Conclusão: O diagnóstico da DK é clínico e exige elevado grau de suspeição. É fundamental diagnosticar esta patologia precocemente porque as alterações coronárias são mais frequentes nos doentes que não receberam tratamento e diminuem significativamente quando este é instituído na fase inicial da doença.

UMA CAUSA RARA DE UVEÍTE NA INFÂNCIA

D. Amaral[1], J. Leite[1], P. Rodrigues[2], R. Almeida[1]
[1] S. Pediatria, Dep. Mulher, da Criança e do Jovem, H Pedro Hispano
[2] S. Oftalmologia, Dep. Cirurgia, H Pedro Hispano

Introdução: O envolvimento ocular na infeção por Mycoplasma pneumoniae (MP) é invulgar, sendo descritos sobretudo conjuntivite e patologia do nervo óptico. A causa está ainda por estabelecer. Apresenta-se um caso raro de uveíte em contexto de infeção a MP na infância.

Caso Clínico: Criança de quatro anos que recorre ao serviço de urgência por olho esquerdo vermelho, com dois dias de evolução, prurido ocular, dor, fotofobia, lacrimejo e exsudado ocular escasso. Diagnosticada uveíte anterior por Oftalmologia, sendo medicado com dexametasona e ciclopentolato tópicos. Tosse irritativa desde o início do quadro, sem outra sintomatologia respiratória prévia ou traumatismo recentes. Em D5 mantinha hiperemia do olho esquerdo (sem exsudado), pupila irregular e défice visual (2/10 à esquerda). Da investigação realizada: hemoleucograma sem alterações; VS 33mm/1ªhora; ECA normal; ANA's e factor reumatóide negativo; HLA B27, B51 e B12 negativos; Mantoux e teste IGRA negativos. As serologias para sífilis (VDRL), Toxoplasma gondii, Borrelia burgdorferi, Bartonella henselae, Toxocara canis e VIH foram negativas e demonstrava imunidade para a rubéola e CMV; as serologias para MP foram positivas na primeira – IgM(5.2RU/mL) e IgG(124.1RU/mL) e terceira semanas de doença – IgM(3.7RU/mL) e IgG(139.4RU/mL), com evolução compatível com seroconversão. Para estudo de possível acometimento pulmonar efetuou radiografia/TC torácica que demonstraram alterações fibrocicatriciais na base pulmonar esquerda. Realizou exame oftalmológico sob anestesia na segunda semana de doença, tendo sido objetivada hiperemia conjuntival menos pronunciada, sinéquias posteriores da íris a 360º, hipertensão ocular e edema papilar moderado. Iniciado timolol tópico. Após comprovação de infeção a MP fez tratamento com claritromicina, mantendo tratamento tópico ocular durante dois meses. Com 10 meses de seguimento, encontra-se assintomático, mantendo apenas sinéquia às 9h.

Discussão: No presente caso, após exclusão das causas mais comuns de uveíte, valorizou-se a positividade das serologias para MP, que conjugada com as alterações imagiológicas pulmonares encontradas, permitiu definir a etiologia. Vários mecanismos fisiopatológicos foram sugeridos, como deposição de imunocomplexos nas paredes vasculares do corpo ciliar (reação de hipersensibilidade tipo III) ou invasão direta do olho pelo MP, pelo que se associou antibioterapia sistémica dirigida à terapêutica tópica. Salienta-se a evolução clínica favorável observada.

GOLPE DE CALOR E SOBREAQUECIMENTO EM VEÍCULOS FECHADOS - UM PROBLEMA NA INFÂNCIA

Clara Preto[1], Joana Cotrim[1], Margarida Costa[1], Helena Pereira[1], Juan Calvino[1], Cristina Cândido[1], Eurico Gaspar[1], Paula Cristina Fernandes[2]
[1] U. Vila Real, CH Trás-os-Montes e Alto Douro
[2] S. Cuidados Intensivos Pediátricos, HMPia, DCA, CHP

Introdução: O golpe de calor é definido por uma temperatura central geralmente = 40ºC acompanhada de disfunção do sistema nervoso central e de outros órgãos em doentes expostos a temperaturas ambientais elevadas. Esta condição representa uma incapacidade corporal de manutenção da homeostase termoregulatória.

Caso clínico: Lactente de cinco meses, sexo masculino, admitido em estado de mal convulsivo. Encontrado no carro com convulsão tónico-clónica generalizada por tempo indeterminado, em dia com temperatura média ambiente de 33ºC. Sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo e sem história de doença recente. Na admissão ao SU apresentava temperatura axilar de 41.7ºC. Fez arrefecimento cutâneo, paracetamol e dantroleno com controlo de convulsão aos 45 min, após diazepam e hidantina. Neurologicamente sem resposta a dor, pupilas isocóricas midriáticas. Sem compromisso respiratório. Constatado choque, insuficiência renal com acidose metabólica parcialmente compensada e disfunção hepática com alteração das provas de coagulação. Reiniciou convulsões refractárias ao tratamento às 5h de admissão pelo que se decidiu intubação electiva e ventilação mecânica. Recuperação hemodinâmica após 40 ml/kg de SF (bólus) com correcção da diurese e da acidose metabólica. Após estabilização realizou TAC que não mostrou alterações. Iniciou dejecções diarreicas com isolamento de Rotavírus.

Transferido para UCIP do HMP. Descompensação hemodinâmica durante o transporte com necessidade de suporte inotrópico. Por recorrência de convulsões induzido coma barbitúrico, o que permitiu o seu controle. A RMN cerebral às 48 horas revelou envolvimento cortical difuso sugestivo de sequelas de anóxia. Suspendeu coma barbitúrico após 50 horas mantendo anti-epiléticos. Em D15 realizou ecografia transfontanelar compatível com lesão cortico-subcortical extensa e dos núcleos da base, com sinais sugestivos de atrofia cerebral. Melhoria progressiva acompanhada de recuperação da função dos órgãos envolvidos com excepção da função neurológica. Actualmente apresenta tetraparésia espástica e hipotonia axial estando a cumprir fisioterapia regularmente.

Comentário: Os autores apresentam este caso clínico como uma chamada de atenção para uma patologia com morbibilidade e mortalidade elevadas e de fácil prevenção. É fundamental sensibilizar os cuidadores e sociedade em geral para a vulnerabilidade das crianças ao calor e alertar para os riscos da sua permanência em veículos fechados mesmo com vigilância.

A SURPRESA NA INVESTIGAÇÃO DE UMA PIELONEFRITE AGUDA

Joana Grenha[1]; Cláudia Melo[1]; Ribeiro Castro[2], Armando Reis[2], Cristina Miguel[1]
[1] S. Pediatria, U. Famalicão, CH Médio Ave
[2] S. Urologia, HMPia, DCA, CHP

Introdução: As válvulas da uretra posterior (VUP) são defeitos congénitos no sexo masculino com uma incidência estimada de 1:10000 a 1:25000 em recém-nascidos vivos. O espectro clínico varia desde doença ligeira a incompatibilidade com a vida. O diagnóstico é habitualmente ao nascimento em contexto de avaliação de hidronefrose pré-natal.

Descrição do caso: Criança de 22 meses do sexo masculino; recorreu ao Serviço de Urgência (SU) do Centro Hospitalar de Médio Ave por febre e disúria com 48 horas de evolução. Dos antecedentes pessoais de referir uma gravidez vigiada sem intercorrências, ecografias pré-natais normais, serologias sem seroconversão e período neonatal sem intercorrências.

Foi diagnosticada uma pielonefrite aguda (PNA) a Proteus mirabilis para a qual cumpriu 10 dias de amoxicilina e ácido clavulânico em regime de ambulatório. Iniciou profilaxia com cotrimoxazol e foi referenciado à consulta de Nefrologia Pediátrica.

Realizou ecografia renovesical que revelou rins de normais dimensões, sem dilatações da árvore excretora e bexiga trabeculada. A cintigrafia renal com DMSA foi normal e a uretrocistografia retrógrada (CUMs) revelou acentuado resíduo pós-miccional, sem evidência de refluxo vesico-uretral, sugerindo a hipótese de existência de VUP. Uma semana depois da realização da CUMs teve como intercorrência uma PNA a Escherichia coli (E.coli) para a qual realizou tratamento com amoxicilina e ácido clavulânico. Nesta altura a mãe referia que a criança apresentava episódios intermitentes de micções gotejantes em contexto de esforço e disúria (posição de cócoras, com rubor facial) com início após realização de CUMs e agravamento progressivo.

Perante a possibilidade de existência de VUP a criança foi enviada à consulta de Urologia do Centro Hospitalar do Porto (CHP) – Unidade do Maria Pia, tendo realizado endoscopia que confirmou o diagnóstico.

Foi submetido a tratamento correctivo aos 24 meses de idade e manteve profilaxia com Cotrimoxazol. Encontra-se actualmente assintomático com função renal normal. Aguarda realização de estudo urodinâmico e CUMs de controlo.

Discussão: Apesar do avanço da técnica ecográfica existem casos raros de VUP diagnosticadas na infância ou adolescência, habitualmente em contexto de disfunção vesical ou infecções urinárias de repetição. O tratamento deve ser imediato de forma a prevenir a insuficiência renal que surge em cerca de 10 a 30% dos casos.

INFECÇÃO POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE E SÍNDROME DE STEVENS-JOHNSON ATÍPICO: CASO CLÍNICO

Sara Domingues[1], Ângela Machado[1], Sandra Pereira[1], Rosa Barbosa[1], Maria do Céu Ribeiro[1], Eunice Moreira[1]
[1] U. Padre Américo, CH Tâmega e Sousa

Introdução: Na criança, o Mycoplasma pneumoniae é o agente infeccioso identificado mais frequentemente no síndrome de Stevens-Johnson (SSJ). O rash cutâneo clássico que acompanha a mucosite pode, raramente, estar ausente o que implica maior dificuldade diagnóstica.

Caso clínico: Criança de quatro anos, do sexo masculino, observada no Serviço de Urgência por febre e tosse com três dias de evolução, recusa alimentar e lesões orais e da conjuntiva. Medicada 48 horas antes com amoxicilina oral por suspeita de infecção respiratória. Ao exame objectivo, destacava-se conjuntivite bilateral purulenta, mucosite exuberante, tiragem subcostal e supraesternal e alterações auscultatórias com crepitações no terço inferior do hemitórax direito e sibilos dispersos. Analiticamente, leucograma normal e PCR 33mg/L. Radiografia torácica com infiltrado heterogéneo hilofugal à direita. Decidido internamento, mantendo aminopenicilina endovenosa e terapêutica de suporte. Em D3 de internamento, aparecimento de exantema macular com raras vesículas no membro superior direito com regressão quase total em poucas horas. Por manutenção das alterações respiratórias, modificou antibioterapia em curso para azitromicina. A pesquisa de DNA de Mycoplasma pneumoniae nas secreções brônquicas foi positiva. A evolução foi favorável com resolução completa em três semanas.

Conclusão: Com a apresentação deste caso pretende-se destacar a existência de SSJ atípicos em que o rash cutâneo está ausente ou é fugaz. Nestes casos, tal como nas formas típicas, as etiologias habituais do SSJ devem ser consideradas, nomeadamente as infecciosas, das quais se destaca o Mycoplasma pneumoniae.

É PRECISO TER PONTARIA!

Marta Pessoa[1], Carla Sérgio[1]
[1] USF Buarcos, Figueira da Foz

Enquadramento: A Trombocitopenia Aloimune Neonatal e Fetal (TAINF) é uma patologia rara e sub-diagnosticada. Se presente num recém-nascido (RN) ou feto, é uma situação grave e imprevisível pelas potenciais sequelas no desenvolvimento psico-motor destas crianças.

A TAINF resulta de incompatibilidade materno-fetal englobando frequentemente o antigénio plaquetário humano 1 (HPA-1). Geralmente, o RN apresenta trombocitopenia grave à nascença. A hemorragia cerebral fetal é a consequência mais grave, podendo surgir em 20% dos casos.

Descrição do Caso: BNM, lactente do sexo feminino de seis meses de idade, pertencente a família altamente funcional, classe média, Ciclo de Duvall fase II. A lactente é fruto de

gravidez desejada e vigiada na USF e Obstetra. Progenitores saudáveis não consanguíneos. História de morte fetal às 16 semanas de gestação em gravidez anterior após amniocentese normal. Vigilância analítica da gravidez e ecografias obstétricas nas datas previstas sem alterações. Amniocentese por idade materna avançada com cariótipo 46,XX. Parto por cesariana às 40 semanas de gestação. O APGAR de 4/8/9 obrigou a reanimação com ventilação e oxigenoterapia. Aparecimento de petéquias e sufusões generalizadas com trombocitopenia de 16.000/mm3. Ecografia transfontanelar e RMN cerebral na UCIN revelaram hemorragia intraparenquimatosa parietal direita e cerebelar. Foi feito diagnóstico de TAINF por detecção de HPA-1 no sangue periférico paterno; estudo materno revelou ausência de HPA-1 e doseamento de anticorpos HPA1a/1a positivo. É orientada para a consulta de Hematologia, ORL e Oftalmologia do HPC e enviado relatório clínico para o Centro de Paralisia Cerebral de Coimbra (CPCC). É acompanhada nas consultas de Saúde Infantil na USF, cumprindo o calendário. Foi identificado estrabismo convergente na consulta dos quatro meses, aguardando observação pela Oftalmologia. Foi observada pelo CPCC não havendo, até à data, evidência de alterações neurológicas.

Discussão: Este caso clínico pretende demonstrar que o Médico de Família (MF), apesar de lidar com doenças frequentes, deve estar preparado para apoiar utentes/famílias perante doenças raras e complexas.

Cabe ao MF esclarecer dúvidas e tranquilizar esta família perante o futuro. A vigilância desta lactente deve ser partilhada entre os Cuidados de Saúde Primários e Secundários, tendo o MF um lugar privilegiado no acompanhamento e diagnóstico precoce de sequelas devido à proximidade que mantém com a comunidade.

ARTRITE IDIOPÁTICA JUVENIL: APLICAÇÃO DE PROGRAMA DE EXERCÍCIO FÍSICO

Sílvio Torra Carvalho[1], Raquel Sousa Figueiral[2], Margarida Guedes[3], Lurdes Palhau[2]

[1] Serviço de MFR, H Dr. Nélio Mendonça, Funchal

[2] S. Fisiatria, CHP

[3] S. Pediatria, HMPia, DCA, CHP

Introdução: A Artrite Idiopática Juvenil (AIJ) é a patologia articular crónica mais frequente nas crianças, com uma incidência de 13,9 por 100000 por ano.

Segundo a *American Rheumatism Association* é definida como: a presença de inflamação articular durante 6 ou mais semanas, em indivíduos com menos de 16 anos. e após a exclusão de outras patologias.

Segundo indicações terapêuticas recentes, o exercício físico é considerado um componente importante do tratamento da AIJ.

Em Agosto de 2009, foi criado pelo Serviço de Fisiatria do CHP um programa de exercício físico específico e individualizado para doentes com Artrite Idiopática Juvenil (AIJ).

Objectivos: O objectivo deste trabalho é a apresentação da comparação dos resultados antes e depois da aplicação do Programa de Exercício Físico para doentes com Artrite Idiopática Juvenil (AIJ).

Material e Métodos: A amostra de doentes foi avaliada antes e após a conclusão do programa de exercício físico através da aplicação de um protocolo criado para o efeito.

Esse protocolo incluía a colheita da história clínica, realização de exame objectivo, requisição de exames auxiliares de diagnóstico prévios à realização de exercício físico se necessários, classificação funcional segundo o *American College of Rheumatology*, e a avaliação da capacidade física (força e endurance muscular, flexibilidade e capacidade cardiorrespiratória pela aplicação do protocolo de McMaster).

Após a aplicação deste protocolo, dependendo das condições médicas e factores de risco do doente foi definido um programa de exercício físico individualizado.

Após o programa de exercício físico foi novamente aplicado o mesmo protocolo.

Os dados dos protocolos foram analisados retrospectivamente, comparados entre si e com estudos existentes

Resultados: Fizeram parte deste estudo cinco crianças com AIJ e idades compreendidas entre os oito e os 17 anos. Observou–se uma melhoria na média dos resultados nos testes de resistência muscular após o programa de exercício físico (1RM pré–intervenção– 20,35Kg; 1RM pós–intervenção– 26Kg; Knee push–up test pré–intervenção– 11,8; knee push–up test pós–intervenção– 15,2; curl up test pré–intervenção– 22,6; curl up test pós–intervenção– 31,6. Observou–se igualmente uma melhoria, em média, no desempenho no protocolo de McMaster após a conclusão do programa de exercício físico (Ao 6º minuto, frequência cardíaca pré–intervenção foi de 135bpm vs 133bpm pós–intervenção) Registou–se um decréscimo na escala de borg (15,25 pré–intervenção vs 14,25 pós intervenção).

Discussão: O exercício físico tem assumido nos últimos anos um papel importante como modalidade terapêutica na AIJ. No entanto, existem poucos estudos na literatura sobre a aplicação destes programas, pelo que este estudo piloto visou obter resultados preliminares neste campo.

Embora a amostragem seja pequena e apresente uma grande variabilidade, nomeadamente em relação à idade e sexo dos doentes, verificou–se uma melhoria nos resultados dos testes de resistência muscular e no protocolo de McMaster em todos os doentes.

Este estudo abre portanto uma janela de oportunidade para a execução de novos estudos que venham a reforçar os resultados já obtidos.

ADENOPATIA SUPRACLAVICULAR EM ADOLESCENTE COM ACNE

Filipa Almeida[1], Cláudia Melo[1], Joana Grenha[1], Fernanda Carvalho[1], Sónia Carvalho[1], Paula Fonseca[1]
[1] S. Pediatria, U. Famalicão, CH Médio Ave

Introdução: As adenopatias são um motivo frequente de consulta em Pediatria. Em geral, são secundárias a processos benignos e auto-limitados, mas podem corresponder a etiologias de maior gravidade, como neoplasias. Os gânglios palpáveis na região supraclavicular consideram-se patológicos independentemente do tamanho e idade e são malignos em até 75% dos casos.

Caso clínico: Rapaz de 13 anos, referenciado à consulta de Adolescentes por adenopatias cervicais e supraclavicular direita com seis meses de evolução, tendo sido internado para estudo etiológico. Referia perda ponderal de 3 kg. Negava anorexia, astenia, sintomas respiratórios ou infecções respiratórias nestes últimos meses. Ao exame físico, apresentava adenomegalias cervicais bilaterais infra-centimétricas e uma adenomegalia supra-clavicular direita com cerca de 1,5 cm de diâmetro, móvel, mole, e indolor. Sem outras adenomegalias palpáveis. Objetivado acne nódulo-quístico na face e região anterior e posterior do tórax. Restante exame sem alterações relevantes.

Realizou ecografia do pescoço que revelou gânglio na região supraclavicular direita com 20x8mm, e gânglios mais pequenos ao longo do eixo jugulo-carotídeo bilateralmente e inferiores a 4mm. Radiografia do tórax, ecografia mamária, abdominal e testicular sem alterações. Estudo analítico sem alterações relevantes. Serologias para EBV, CMV, Hepatite B e C, HIV, toxoplasmose negativas. Foi efetuada biopsia excisional do gânglio supraclavicular. O exame histológico revelou uma linfadenite reactiva de carácter inespecífico.

Discussão: Perante uma adenopatia supraclavicular é necessário excluir malignidade ou outras afeções graves. Neste caso a biopsia excisional permitiu excluir neoplasia. O acne exuberante neste adolescente surge como diagnóstico etiológico mais provável desta adenopatia. O seu tratamento é fundamental, não só como forma de eliminar a inflamação, diminuir a produção de sebo, reduzir a população microbiana e evitar as cicatrizes, mas também pelo profundo impacto que o acne tem no estado psicológico, nas atividades quotidianas e relações sociais na vida de um adolescente.

ALERGIA ÀS PROTEÍNAS DO LEITE DE VACA NUMA ADOLESCENTE – CASO CLÍNICO

Joana Rodrigues[1], Fernanda Carvalho[1]
[1] S. Pediatria, U. Famalicão, CH Médio Ave

Introdução: A alergia às proteínas do leite de vaca é a alergia alimentar mais comum na criança. Manifesta-se habitualmente nos primeiros meses de vida e estima-se que mais de 80% destas crianças adquira tolerância até aos cinco anos. Existem poucos casos descritos na literatura de adolescentes e adultos com manifestações alérgicas relacionadas com a ingestão de leite de vaca. Nestas situações a história clínica é fundamental para orientar a investigação subsequente.

Caso Clínico: Adolescente de 14 anos, sexo feminino, seguida em consulta de Alergologia Pediátrica desde os três anos por rinite alérgica e asma intermitente ligeira. Apresenta IgE específica elevada e testes cutâneos em picada positivos para ácaros (D.pteronyssinus e D.farinae). Actualmente a fazer apenas medicação de alívio com anti-histamínico, corticóide nasal e ß2-agonista. Em Janeiro de 2011 inicia rouquidão persistente que responde parcialmente à corticoterapia sistémica de curta duração. É observada por Otorrinolaringologia em Fevereiro, sendo excluídas causas orgânica ou funcional para a rouquidão. É referenciada para consulta de Terapia da fala e Psicoterapia. Ao fim de quatro meses de vigilância, mantendo a rouquidão, começa a relacionar o aparecimento do sintoma com a ingestão de leite de vaca. Realiza testes cutâneos em picada e IgE específica para ?-lactoalbumina, ß-lactoglobulina e caseína que são negativos. No entanto, após evicção do leite de vaca da dieta, ocorre resolução da rouquidão, sugerindo a existência de alergia às proteínas do leite de vaca. Em Outubro de 2011 realiza prova de provocação com dupla ocultação controlada por placebo que não induz sintomas. É feita então uma prova de provocação aberta com aparecimento da sintomatologia nas oito horas após ingestão de leite de vaca.

Discussão: O espectro alargado de manifestações clínicas de alergia alimentar, nomeadamente às proteínas do leite de vaca, dificulta por vezes o diagnóstico. Neste caso, a idade e o quadro clínico não permitiam uma conclusão diagnóstica segura. A resolução da sintomatologia após evicção do leite de vaca foi um achado essencial.

A prova de provocação com dupla ocultação controlada com placebo é o melhor método para a confirmação diagnóstica. Quando esta é negativa a prova de provocação aberta é uma alternativa, valorizando os sintomas ou sinais inequivocamente objectiváveis, como é o caso da rouquidão. Sabemos porém que 50 a 90% dos casos de alergia alimentar não são confirmados por provas específicas.

DOIS CASOS CLÍNICOS – UM ESPECTRO DA MESMA DOENÇA…

Ana Teresa Gil[1], Maria Miguel Almiro[2], Ângela Almeida[2], Maria Manuela Loureiro[3], Margarida Gonçalo[4], Jorge Vaz Duarte[5], Clara Diogo[5]
[1] Interna de Pediatria, H Pediátrico de Coimbra
[2] Interna de Pediatria, H Infante D. Pedro, Aveiro
[3] Dermatologista, H Infante D. Pedro, Aveiro
[4] Dermatologista, H da Universidade de Coimbra
[5] Pediatra, H Infante D. Pedro, Aveiro

Introdução: O eritema multiforme (EM), geralmente auto-limitado, é considerado uma reação de hipersensibilidade com múltiplos fatores desencadeantes, desde fármacos a agentes infeciosos. A maioria dos autores considera-o não como uma doença única mas como um espectro clínico em que a forma

minor apresenta apenas lesões cutâneas e a forma major se caracteriza por envolvimento adicional de uma ou mais mucosas. Síndrome de Steven-Johnson e necrose epidermoide tóxica são considerados variantes de um espectro distinto, com maior gravidade e lesões clinicamente diferentes.

Caso 1: Rapaz, 12 anos, com herpes labial recorrente, observado no S. Urgência por lesões papulo-vesiculares e crostosas na face e membros, impetiginizadas nos lábios e úlceras da mucosa jugal, medicado com amoxicilina e ácido clavulâmico e analgésicos. Regressa 48H depois por agravamento das lesões, ficando internado no S. Pediatria. Por tosse e alterações à auscultação pulmonar, fez radiografia do tórax, revelando infiltrado intersticial bilateral e serologia IgM para Mycoplasma pneumoniae que foi positiva, pelo que iniciou eritromicina. Fez biópsia de uma das lesões cutâneas que confirmou diagnóstico de EM major. Teve boa evolução clínica, sob antibioterapia e tratamento de suporte, com resolução progressiva das lesões e do quadro respiratório.

Caso 2: Rapaz, sete anos, previamente saudável, medicado 48H antes com amoxicilina e antipiréticos por pneumonia, é trazido ao S. Urgência por hiperémia conjuntival bilateral, lesões ulceradas nos lábios e mucosa jugal e vesículas dispersas pelo corpo. Decidido internamento sob aciclovir por suspeita de varicela. Em D2 de internamento constatado envolvimento da mucosa nasal e genital, pelo que foi colocada a hipótese diagnóstica de EM major. Efetuou serologia IgM para Mycoplasma pneumoniae, que foi positiva, o que motivou substituição de amoxicilina por claritromicina em D4. Em D6 por aparecimento de exantema com lesões em alvo iniciou corticoterapia. Teve boa evolução clínica, com resolução completa das lesões.

Discussão: O EM é uma entidade clínica que engloba um grande espectro de apresentações, de gravidade variável, podendo mesmo ser fatal nas suas formas mais graves. O diagnóstico é sobretudo clínico e é essencial uma anamnese minuciosa para detectar eventuais fatores precipitantes. Nestes dois casos, a sobreposição de vários agentes infeciosos e medicamentosos, dificulta a definição de um fator desencadeante único.

BOLETIM DE SAÚDE INFANTIL E JUVENIL – INSTRUMENTO SUBAPROVEITADO?

Mónica Lopes[1], Maria Inês Monteiro[2], Isabel Nunes[2], Lúcia Gomes[2], Miguel Costa[2]
[1] USF Fiães – ACES Entre Douro e Vouga I
[2] S. Pediatria, CH Entre Douro e Vouga

Objectivos: O Boletim de Saúde Infantil e Juvenil (BSIJ), criado em 1981 foi sucessivamente actualizado e destina-se ao registo dos factos mais importantes da saúde da criança e do jovem. Quando devidamente preenchido, permite uma melhor articulação entre os cuidados primários e secundários de saúde, sendo um útil veículo de informação. O objectivo desde trabalho é avaliar a qualidade de registos do BSIJ e sua eventual utilização como meio de comunicação entre os cuidados de saúde primários e secundários, bem como a importância dada ao mesmo pelos pais.

Metodologia: Avaliação da qualidade de registos.

Amostra: Crianças presentes na sala de espera da Consulta externa do Serviço de Pediatria (100 utentes) e do Serviço de Urgência do CHEDV (100 utentes). Período de estudo: 13 a 28 de Outubro de 2011. Variáveis: Idade, Sexo, Seguimento (Médico de Família, Pediatra, Hospital, mais do que um nível de cuidados); Preenchimento correcto: Consultas; Notas (registo de internamentos, consultas externas ou episódios de urgência); Opinião dos pais sobre o BSIJ. Padrão de Qualidade: Preenchimento correcto das consultas: 90% - bom; 75-89% - suficiente; < 75% - insuficiente. Fonte de dados: BSIJ e entrevista aos pais das crianças.

Resultados: Das 200 crianças estudadas, 56% eram do sexo feminino, com uma idade média de cinco anos e 11 meses (Mínimo - dois meses – máximo - 17 anos). Quanto ao preenchimento das consultas, os resultados obtidos em todos os níveis de cuidados apresentam um padrão de qualidade insuficiente.

Em termos de preenchimento do capítulo "Notas" do BSIJ, das crianças internadas, apenas 44,2% apresentavam registo do mesmo; das crianças que já frequentaram ou que ainda frequentam a consulta externa, 42% têm registo; e das crianças que recorreram ao serviço de urgência, 28,4% têm registo dos episódios.

Quando questionados os pais, sobre a opinião dos mesmos quanto a importância do BSIJ, a maioria referiu ser um instrumento importante (51,5%).

Conclusões: Verificamos que o BSIJ não está a ser um instrumento de comunicação entre os cuidados de saúde primários e secundários, uma vez que o seu preenchimento teve um padrão de qualidade insuficiente.

Assim, é importante que se estimule a utilização do BSIJ entre profissionais de saúde e que se demonstre aos pais a importância do mesmo em cada contacto com os serviços de saúde.

PORQUE RECORREM OS ADOLESCENTES AO SERVIÇO DE URGÊNCIA…

Joana Cotrim[1], Joana Carvalho[1], Clara Preto[1], Helena Pereira[1], Miguel Cunha[1], Nilza Ferreira[1]
[1] S. Pediatria, CH Trás-os-Montes e Alto Douro

Introdução: O alargamento da idade de atendimento no Serviço de Urgência de Pediatria (SU) coloca novos desafios ao pediatra. No Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro existem duas realidades diferentes de admissão no SU de Pediatria: na Unidade de Vila Real a admissão é sujeita a referenciação prévia ou autorizada pelo pediatra e na Unidade de Chaves a urgência é "aberta".

Objectivos: Analisar o recurso ao SU pelos adolescentes (dos 10 aos 17 anos e 364 dias) e identificar e caracterizar as causas que o motivam. Analisar e comparar as características e resultados de uma urgência referenciada e "aberta".

Material e métodos: Análise retrospectiva dos registos informáticos e em papel dos episódios de urgência de adolescentes observados no Serviço de Urgência de Pediatria da Unidade

de Vila Real e da Unidade de Chaves no mês de Janeiro de 2011.

Resultados: No período analisado registaram-se na Unidade de Vila Real 230 episódios de urgência no grupo etário estudado, com 10% de reobservações. Na Unidade de Chaves registaram-se 361 episódios de urgência e 17.5% reobservações.

Nas duas unidades a faixa etária predominante foi dos 10 aos 13 anos. Na unidade de Vila Real, 68,3% dos episódios tiveram origem no exterior e 27,4% foram referenciados dos Cuidados de Saúde Primários. Na unidade de Chaves aproximadamente 99% dos doentes recorreram ao SU sem referenciação prévia, sendo aplicada Triagem de Manchester a todos os adolescentes admitidos e tendo sido atribuída cor verde a 54.8% dos casos.

Os principais motivos de recurso ao SU foram semelhantes nas duas unidades, com predomínio das queixas de febre, sintomas otorrinolaringológicos, gastro-intestinais e respiratórios.

Na maioria dos casos não foram realizados exames complementares de diagnóstico.

Na alta, os diagnósticos mais frequentes foram de patologia infecciosa nas duas unidades. São de referir admissões por intoxicação alcoólica e gravidez. A maioria dos doentes observados em ambas as unidades teve alta para o domicílio.

Conclusões: A maioria dos adolescentes recorre ao SU sem referenciação, qualquer que seja a forma de admissão pré-estabelecida. A grande percentagem de adolescentes na fase precoce da adolescência justifica os diagnósticos encontrados e a orientação seguida parece reflectir a baixa mortalidade e morbilidade associadas à patologia observada. Algumas patologias realçam a necessidade de formação do pediatra na área da Medicina do Adolescente.

INTOXICAÇÕES VOLUNTÁRIAS EM ADOLESCENTES - CASUÍSTICA DE 2 ANOS DE RECORRÊNCIA AO SERVIÇO DE URGÊNCIA DE UM HOSPITAL DISTRITAL

Isabel Nunes[1], Joana Monteiro[1], Joana Amorim[2], Rita Jorge[3], Sofia Ferreira[1], Miguel Costa[1], Lúcia Gomes[1]

[1] CH Entre Douro e Vouga

[2] CH Porto

[3] H São João

Objectivos: A adolescência é um período de crescimento e maturação física e emocional em que a procura de novas experiências pode conduzir a comportamentos de risco. As intoxicações voluntárias são causa frequente de recorrência de adolescentes ao Serviço de Urgência (SU) e causa importante de morbilidade.

O objectivo deste trabalho é caracterizar a população de adolescentes que recorreu ao SU por intoxicação voluntária durante os anos de 2009 e 2010 e o tipo de intoxicações encontradas.

Material e Métodos: Estudo descritivo por análise de processos clínicos/registos de urgência dos adolescentes entre 11-17 anos que recorreram ao SU do CHEDV de Janeiro/2009 a Dezembro/2010 por intoxicação voluntária. Foram analisados parâmetros demográficos, tipo de intoxicação, manifestações clínicas, exames auxiliares (EA), terapêutica e orientação dos doentes.

Resultados: O estudo incluiu 141 adolescentes (0,54% de todos os adolescentes admitidos no SU); 53,7% sexo feminino com média de idades 15,7 anos (min11-max17). Os adolescentes foram classificados de acordo com a fase da adolescência (11-14 anos: precoce (AP) 15,2%; 15-16 anos: intermediária (AI) 54,3%; 17 anos: tardia (AT) 30,4%).

A incidência foi maior ao fim-de-semana sendo o período de maior recorrência das 0h-6h (37,8%).

O motivo de admissão mais frequente foi a intoxicação alcoólica (59,7%) seguido da medicamentosa (30,2%). O motivo de consumo foi desconhecido em 57,2% e em 20% foram detectadas situações de risco social. Em 2,2% dos casos foi identificada ideação suicida.

As manifestações clínicas mais comuns foram as neurológicas (58,3%) e gastrointestinais (37,4%); a terapêutica mais frequente foi a fluidoterapia (84,9%) e a lavagem gástrica (38%).

Nos antecedentes, 15,4% já haviam recorrido ao SU anteriormente por intoxicações voluntárias e 10,8% tinham patologia psiquiátrica.

A grande maioria dos doentes teve alta do SU em menos de 24h (88,5%), destes 33,1% foram referenciados (13,7% Consulta de pedopsiquiatria, 10,1% Consulta de adolescentes, 4,1% Serviço Social).

Conclusões: As intoxicações voluntárias em adolescentes mais frequentes nesta série foram as alcoólicas.

A recorrência ao SU por intoxicação é motivo de realização de EA na grande maioria dos doentes e, frequentemente há necessidade de orientação multidisciplinar. Os autores salientam a importância desta nova realidade com a qual os pediatras são cada vez mais confrontados, e que constitui mais um desafio na pratica diária.

ALTERAÇÕES DA DIFERENCIAÇÃO SEXUAL – A IMPORTÂNCIA DE UMA ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR

Ana Cristina Freitas[1], Joana Correia[1], Anabela Bandeira[1], Margarida Azevedo[2], Zulmira Correia[3], Cidade Rodrigues [4], Helena Cardoso[5], Maria João Oliveira[6], Teresa Borges[6]

[1] S. Pediatria, HMPia, DCA, CHP

[2] S. Neonatologia/Pediatria, CH Entre Douro e Vouga

[3] Dep. Pedopsiquiatria, CHP

[4] S. Cirurgia Pediátrica, HMPia, DCA, CHP

[5] S. Endocrinologia, CHP

[6] U. Endocrinologia Pediátrica, DCA, CHP

Introdução: As alterações da diferenciação sexual são patologias raras, complexas, que englobam uma grande diversidade de etiologias e que exigem uma abordagem multidisciplinar em centros de referência. A hiperplasia supra–renal congénita forma clássica, doença autossómica recessiva e rara, constitui

a principal causa de alteração da diferenciação sexual no recém –nascido (RN) do sexo feminino.

Caso Clínico: RN, fruto de uma gestação vigiada, com serologias e ecografias pré–natais seriadas sem alterações identificadas. Parto eutócico, de termo, sem intercorrências; somatometria adequada. Ao exame objectivo apresentava genitais ambíguos compatíveis com estádio de Prader tipo IV, sem gónadas palpáveis. Realizou em D2 de vida cariótipo (46XX) e ecografia abdominopélvica, que confirmou a presença de útero e ovário direito. Perante a alteração da diferenciação sexual em recém–nascida com genótipo feminino foi pedido o seguinte estudo analítico: 17–hidroxiprogesterona 322 ng/mL (valores de referencia para idade: 3,28–10,84 ng/mL), testosterona total 13,3 ng/mL (valores de referencia para idade: 0,4–1,4 ng/mL), valores normais de cortisol e ratio aldosterona/renina activa, ionograma e equilíbrio ácido–base. Desta forma estabeleceu–se o diagnóstico de hiperplasia congénita da supra–renal na forma clássica virilizante. Foi avaliada por Endocrinologia e Cirurgia Pediátricas e iniciou terapêutica oral com hidrocortisona, fludrocortisona e suplementos de sódio. Foi ainda solicitada a orientação dos pais pela Pedopsiquiatria. Actualmente a lactente tem 2 meses, apresenta uma boa evolução estaturoponderal, não se tendo registado descompensações metabólicas. Aguarda actualmente o resultado do estudo do gene CYP21A2.

Comentários: Com este caso, os autores pretendem alertar para a importância da abordagem multidisciplinar destes casos complexos por equipas experientes, de forma a poder ser definido com a maior brevidade possível o género do RN e assim encurtar o período de indefinição e angústia pelo qual passam os pais.

CVC E INFECÇÃO - UM ANO DA EXPERIÊNCIA DO SERVIÇO DE CIRURGIA PEDIÁTRICA

Catarina Mendes[1], Joana Pereira[1], Guilhermina Reis[1], Cristina Garrido[1], Ribeiro-Castro[1]
[1] S. Cirurgia Pediátrica e S. Pediatria, HMPia, DCA, CHP

Introdução: A utilização de cateteres venosos centrais (CVCs) associa-se a risco de infeções locais e sistémicas. Existem poucos estudos de prevalência de infeção relacionada com catéter na população pediátrica, sobretudo efetuados em unidades de cuidados intensivos e doentes oncológicos. Estes estudos demonstraram que o risco de infeção pode ser diminuído com a instituição de protocolos de colocação e manutenção dos CVCs e formação dos profissionais de saúde.

Objetivos: Caracterização da prevalência de infeção relacionada com CVC numa amostra de crianças do Hospital Maria Pia (HMP) e identificação de factores de risco associados.

Material e métodos: Estudo retrospetivo, com inclusão de todos os doentes que colocaram CVC no ano de 2010 no HMP. Foram recolhidos dados demográficos, clínicos e epidemiológicos com recurso aos processos clínicos, tendo sido analisada a prevalência de infeção num período de follow-up de 18 meses. Definiu-se sépsis relacionada com cateter a presença de sinais clínicos de bacteriemia com isolamento de agente na hemocultura de cateter e de sangue periférico; ou, no caso de estas serem negativas, necessidade de tratamento hospitalar e melhoria após antibioterapia dirigida sem infeção aparente noutro local.

Resultados: No ano de 2010 foram colocados 59 catéteres num total de 46 crianças. A percentagem de sépsis relacionada com cateter foi de 13,56% (n=8); seis em internamento e dois em ambulatório. O intervalo médio até ocorrência de infecção, no período considerado, foi nestes doentes de 219,4 dias de cateter. Os agentes implicados foram: Staphylococcus aureus meticilino sensível (n=3), Acinetobacter baumanni (n=1), Staphylococcus haemolyticus, (n=1), Raoutella planticola (n=1). Num dos casos houve mais do que um microrganismo isolado e noutro não foi identificado agente.

Conclusões: A grande heterogeneidade das situações clínicas, com elevada prevalência de doenças crónicas, envolvendo diferentes equipas de trabalho, torna difícil a comparação da prevalência de infeção relacionada com catéter com os estudos publicados na literatura. Esta análise corresponde à primeira etapa de um projecto que pretende englobar um período pós intervenção, a efectuar após instituição de um protocolo de consensos de colocação e manutenção dos CVCs.

TRANSFERÊNCIAS POR SUSPEITA DE INVAGINAÇÃO INTESTINAL, DA URGÊNCIA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL DE SANTO ANDRÉ, LEIRIA

Ricardo Monteiro[1], Cândida Cancelinha[1], Dora Martins[1], Ester Gama[1]
[1] S. Pediatria, H Santo André, CH Leiria-Pombal

Introdução: A invaginação intestinal é causa frequente de oclusão intestinal na criança. A tríade clássica (dor abdominal, rectorragia e massa abdominal palpável) nem sempre está presente, podendo surgir tardiamente. A ecografia abdominal é o exame de eleição.

Objetivos: Conhecer o total de transferências por suspeita de invaginação intestinal; caracterizar a clínica, exames complementares e terapêutica efetuados, patologia subjacente e evolução.

Material e Métodos: Estudo retrospetivo descritivo, com consulta dos processos clínicos das crianças transferidas com suspeita de invaginação intestinal, entre 1 de Junho de 2007 a 31 de Maio de 2011.

Resultados: Durante este período, transferiram-se 21 crianças com suspeita de invaginação intestinal para Hospital Central. Confirmou-se este diagnóstico em 14 (67%), 57% do sexo masculino, com idade compreendida entre cinco meses e 12 anos (50% no primeiro ano de vida). As manifestações principais foram dor abdominal (71%) e vómitos (64%). A tríade clássica nunca esteve presente. Retorragia ocorreu em apenas duas crianças e em duas irritabilidade/prostração foram os únicos sinais evocadores. Em todos os casos houve confirmação diagnóstica por ecografia abdominal, com redução espontânea

(RE) em quatro. A abordagem terapêutica inicial foi por redução hidrostática (RH) em oito e cirúrgica (RC) em duas. No entanto, seis crianças submetidas a RH vieram a necessitar de RC, quatro das quais com quadro superior a 24h de evolução. Não houve complicações associadas a RH ou RC e não se verificaram recorrências. Uma criança apresentava Linfoma de Burkitt.

Os casos não confirmados tinham idades compreendidas entre cinco meses e cinco anos; 57% pertencia ao sexo feminino. A maioria apresentou dor abdominal (86%) e vómitos (72%). Apenas uma realizou ecografia abdominal no nosso Hospital com achados compatíveis com invaginação mas verificando-se depois tratar-se de neuroblastoma retroperitoneal. Os outros diagnósticos foram hérnia diafragmática com torção gástrica, pneumonia da base e gastrenterite.

Conclusões: Os sintomas mais frequentes foram dor abdominal e vómitos nos dois grupos, à semelhança do descrito na literatura. Não se verificou a tríade clássica. Apenas se encontrou patologia subjacente na criança mais velha. A ecografia teve grande sensibilidade diagnostica. A RH constituiu uma forma de abordagem segura mas, na maioria, não eficaz, questionando-se a importância do tempo de evolução. Dos casos não confirmados, não se pode excluir a possibilidade de invaginação com RE.

ÓRGÃOS INTRA-ABDOMINAIS ERRANTES

Angélica Osório[1], João Moreira-Pinto[1], Joana Pereira[1], Fernanda Marcelino[2], J.A. Ferreira de Sousa[1], Luísa Oliveira[1], J.A. Cidade-Rodrigues[1]

[1] S. Cirurgia Pediátrica, H Maria Pia, DCA, CHP

[2] U. Cuidados Intensivos, H Maria Pia, DCA, CHP

Objectivo: os órgãos intra-abdominais errantes (wandering organs) são pouco frequentes na práctica clínica. Na literatura moderna só existem sete casos descritos de fígado errante (FE). O baço errante (BE), ainda que mais frequente, também é raro. O nosso objectivo é fazer uma revisão da literatura e analizar a incidência e tratamento de ambos no nosso Hospital.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo incluíndo os pacientes com órgão intra-abdominal errante seguidos no nosso Hospital no últimos cinco anos.

Resultados: Paciente de oito anos de idade com BE admitida no Serviço de Urgência com dor abdominal tipo cólica, à esquerda com seis dias de evolução. Nas ecografias e TC abdómino-pélvica foi diagnosticado um baço em posição pélvica com torção do pedículo vascular. Foi submetida a laparotomia de urgência com destorção do pedículo, posicionamento anatómico e fixação do baço através da confecção de uma bolsa peritoneal. Sem intercorrências no pos-operatório, com um período de seguimento de nove meses.

Paciente de três dias de vida admitido na Unidade de Cuidados Intensivos por dificuldade respiratória. Apresentava ainda dismorfia facial, criptorquidia bilateral, patologia renal e cardíaca. Em D8 vida iniciou quadro de intolerância alimentar irregular. Aos três meses de vida, diferentes radiografias abdominais evidenciavam o fígado ocupando alternadamente o quadrante superior direito e esquerdo. A intolerância alimentar melhorava com o posicionamento do recém-nascido em decúbito lateral direito. Foi adoptado um tratamento conservador por forma a realizar a hepatopexia em idade mais avançada. Sem intercorrências, com período de seguimento de 15 meses.

Conclusão: Assumir uma atitude conservadora ou cirúrgica no FE é um desafio em que todos os riscos e benefícios têm de ser ponderados. O compromisso vascular agudo não parece ser o maior risco desta condição. Antes, estes pacientes parecem ser propensos a obstrução do cólon. Por outro lado, o diagnóstico de BE implica uma intervenção cirúrgica imediata, mesmo se assintomático, uma vez que o risco de torção e consequente perda do baço é muito alto.