

## POSTERS

### PM-1

#### NEUTROPENIA AUTO-IMUNE – RELATO DE CASO CLÍNICO

Clara Preto<sup>1</sup>; José Barbot<sup>2</sup>; Natalina Miguel<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Centro Hospitalar Trás-os-Montes e Alto Douro

<sup>2</sup> Centro Hospitalar do Porto

Na criança com idade superior a um ano a neutropenia é definida como uma contagem absoluta de neutrófilos inferior a 1500/uL.

Esta patologia é, na maioria dos casos, de carácter adquirido e deve-se à apoptose de células mielóides ou destruição aumentada, frequentemente resultante de mecanismos imunológicos.

Criança de 13 meses, sexo masculino. Referenciada a consulta de pediatria urgente por neutropenia, detetada no contexto de investigação de aftas orais. Sem antecedentes relevantes, nomeadamente infeções de repetição.

Início de febre elevada (>39°C) e diarreia, 10 dias antes da consulta, com duração de 5 dias. Apirético durante 72 horas com posterior recorrência de febre e aparecimento de aftas orais.

À admissão apresentava bom aspeto geral, crescimento adequado, múltiplas aftas orais de pequenas dimensões e baço palpável cerca de 2-3 cm abaixo do rebordo costal esquerdo. Hemograma com contagem de leucócitos normal (8100/uL), neutropenia absoluta de 250/uL, sem outra citopenia. esfregaço de sangue periférico com raros neutrófilos, a maioria hiposegmentados e 10% de linfócitos ativados.

Internado para investigação de neutropenia severa. De realçar da restante investigação: serologias para parvovírus, CMV, EBV, hepatite B, hepatite C e VIH negativas; vitamina B12, ácido fólico, imunoglobulinas e complemento normais; sucessivas pesquisas de anticorpos anti-neutrófilo negativas; elastase pancreática normal. Ecografia abdominal com ligeira esplenomegalia, sem outras alterações. Durante o internamento verificou-se agravamento da neutropenia (160/u). Realizou aspirado e biópsia de medula óssea que revelaram medula hiper celular, rica em percursoros linfóides B, com células em diferentes estágios maturativos com diminuição da maturação terminal para o neutrófilo maduro. Iniciou profilaxia com trimetopim e sulfametoxazol. Cerca de 6 meses depois repetiu pesquisa de anticorpos anti-neutrófilo por método direto revelando-se positivos para Ac IgG.

Os autores pretendem com este caso demonstrar a importância de uma investigação sistematizada no estudo de uma neutropenia e de um olhar crítico sobre o resultado dos exames auxiliares de diagnóstico. A ausência de sintomatologia infecciosa, perante um caso de neutropenia grave, adivinha uma reserva medular adequada e pressupõe como etiologia mais provável a destruição periférica. A negatividade dos anticorpos anti-neutrófilo não anula o diagnóstico, pelo que é necessário investir na sua repetição.

### PM-2

#### RABDOMIÓLISE COMO PISTA DIAGNÓSTICA

Margarida Coelho<sup>1</sup>; Anabela Bandeira<sup>2</sup>; Cristina Garrido<sup>3</sup>; Esmeralda Martins<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar do Porto

<sup>2</sup> Unidade de Doenças Metabólicas do Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar do Porto

<sup>3</sup> Serviço de Neuropediatria do Centro Hospitalar do Porto

**Introdução:** A rabdomiólise é uma patologia frequente, tradutora de necrose muscular, que pode ser desencadeada por quadros infecciosos, convulsões, tóxicos, trauma, exercício físico intenso ou, mais raramente, por miopatias metabólicas. O diagnóstico é feito através do aumento das enzimas musculares em circulação, podendo complicar com insuficiência renal aguda.

**Caso clínico:** Adolescente 11 anos, sexo masculino, 4º filho de pais saudáveis, não consanguíneos. Antecedentes familiares: irmão, 20 anos em estudo por quadro com início na adolescência de mialgias após esforços físicos, sobretudo em períodos de jejum, por vezes acompanhados de urina escura, actualmente a condicionar limitação funcional importante. Dos exames complementares realizados: níveis normais de amónia e lactato, teste de esforço muscular sem alterações e biópsia muscular sem evidência de sobrecarga de glicogénio.

Antecedentes pessoais: evolução estatura-ponderal e desenvolvimento psicomotor adequados, encontrando-se medicado com metilfenidato por perturbação do défice de atenção e hiperactividade (PHDA), sem outros antecedentes patológicos de relevo.

Aos 10 anos de idade, apresentou quadro de mialgias generalizadas com dificuldades na marcha e acompanhado de urina de cor acastanhada após exercício físico intenso. Ao exame físico: dor à palpação muscular. O estudo analítico que revelou DHL 2578 /L, CK 36000U/L. Pelo quadro de rabdomiólise e pelos antecedentes familiares de miopatia foi encaminhado para investigação. Ao exame objectivo apresentava tónus adequado, força muscular mantida e simétrica, sem outras alterações.

O perfil das acilcarnitinas demonstrou um défice da desidrogenase de 3-hidroxi-acilCoA de cadeia muito longa (VLCAD), posteriormente confirmada pelo estudo molecular.

Iniciou dieta adaptada com restrição do aporte de ácidos gordos de cadeia muito longa e suplemento nutricional de hidratos de carbono e ácidos gordos de cadeia média, mantendo-se assintomático, e conservando a prática de exercício físico regular. As mesmas medidas terapêuticas foram aplicadas ao irmão, com melhoria clínica.