

## 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 hiperplásica, rica em precursores 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.

**Discussão:** Os quadros de rabdomiólise recorrente ou a presença de história familiar devem levantar a hipótese diagnóstica de miopatia metabólica. A VLCAD é uma doença do metabolismo energético de transmissão autossômica recessiva provocada pela ausência de uma enzima do ciclo de beta oxidação. Apresenta bom prognóstico desde que sejam cumpridas as medidas dietéticas e terapêuticas.

**PM-3****SÉPSIS POR STREPTOCOCCUS PYOGENES: DUAS APRESENTAÇÕES DA MESMA DOENÇA**

Ekaterina Popik<sup>1</sup>; Margarida Coelho<sup>1</sup>; Isabel Guerra<sup>1</sup>; Carla Teixeira<sup>1</sup>; Carla Zilhão<sup>1</sup>; Lurdes Morais<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Serviço de Pediatria, Departamento da Infância e Adolescência, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

**Introdução:** A doença invasiva por *S.pyogenes* (Streptococcus  $\beta$ -hemolítico do grupo A - SGA) pode ter apresentação clínica variável. A sua incidência tem aumentado e a mortalidade pode atingir 30%.

**Casos clínicos:** Caso 1: Criança de 4 anos, sexo masculino, com síndrome de Jacobsen, admitida por celulite pós-septal 24h após ferida na região supraciliar direita. Em D2 de internamento constatada extensão dos sinais inflamatórios à hemiface e hemitórax anterior, hipotensão, oligúria e insuficiência cardíaca esquerda. Verificou-se elevação da PCR e das transaminases e trombocitopenia. Foi identificado SGA na hemocultura e no exsudado ocular. Completou 21 dias de penicilina G e clindamicina ev, seguidos de 21 dias de amoxicilina po.

Caso 2: Criança de 22 meses, sexo feminino, que uma semana após "infecção vírica" inicia febre, exantema maculo-papular generalizado, edema dos pés, vômitos, prostração e diminuição da diurese. Apresentava leucocitose com neutrofilia e aumento da PCR. Foi admitida em D3 de doença e medicada com ceftriaxone ev. Em D5 de antibioterapia foi constatada recusa da marcha e assimetria na mobilização passiva da anca. A RM da bacia mostrou piomiosite envolvendo o vasto lateral, glúteo mínimo e máximo à esquerda. Na hemocultura foi isolado SGA. Em D15 desenvolveu artrite tibio-társica esquerda. Completou 21 dias de ceftriaxone ev, seguidos de 21 dias de amoxicilina po.

**Discussão:** A doença invasiva por SGA pode ter porta de entrada conhecida ou não, como exemplificam os casos citados, podendo apresentar evolução rápida. Os fatores de risco descritos são as infeções víricas com destaque para a varicela, o uso de AINE's e as imunodeficiências. Um diagnóstico precoce e tratamento atempado contribuem para a diminuição da morbimortalidade.