

PM-32

SÍNDROME TEEBI-SHALTOUT – UM CASO RARO

Mónica Costeira¹; Armandina Silva¹; Ana Luísa Lobo¹

¹Centro Hospitalar Alto Ave

Introdução: A Síndrome de Teebi-Shaltout (TSS) é uma entidade clínica extremamente rara. Foi descrita pela primeira vez em 1989 por Teebi e Shaltout. Desde a primeira descrição foi publicado um artigo relatando quatro casos em 1993 e outro em 2013, relatando 3 casos. Todos os casos apresentavam pais consanguíneos. Pensa-se que a hereditariedade seja autossómica recessiva, não havendo gene causal identificado. As manifestações clínicas englobam várias anomalias craniofaciais, displasia ectodérmica, camptodactilia e apêndice caudal. A presença de alterações craniofaciais, orais/dentárias-ectodérmicas e esqueléticas são as características clínicas comuns a todos os indivíduos previamente diagnosticados com TSS.

Caso clínico: Adolescente de 12 anos, sexo feminino, encaminhada para a Consulta de Pediatria Geral, por volta dos 5 anos, por dismorfia craniofacial. Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes, nomeadamente pais não consanguíneos. Referência a fâcies semelhante à bisavó materna. Apresentava escafocefalia, hipertelorismo, proptose, ponte nasal bulbosa, palato alto e clinodactilia dos dedos mínimos. Cariótipo 46XX. Desenvolvimento psicomotor adequado. Aos 8 anos de idade, foi colocada a hipótese de diagnóstico provável de TSS, pela Genética Médica. Atualmente, a adolescente referida tem 12 anos e mantém seguimento na Consulta de Pediatria Geral no CHAA.

Discussão: A TSS é uma entidade clínica extremamente rara. As características fenotípicas anteriormente descritas podem estar presentes num grupo heterogéneo de doenças semelhantes à TSS, tanto geneticamente como fenotipicamente. Neste contexto, os autores pretendem dar conhecimento desta entidade e das suas características, de modo a sensibilizar para o diagnóstico diferencial perante uma criança com quadro clínico sugestivo desta síndrome. Pretendemos também alertar para a importância de um aconselhamento genético adequado e atempado às crianças e adolescentes com esta síndrome, dado o risco de recorrência na descendência.

PM-33

INFEÇÃO INVASIVA POR STREPTOCOCCUS INTERMEDIUS: QUANDO UM AGENTE COMENSAL PODE SER PATOGENICO

Catarina Matos de Figueiredo¹; Susana Pinto¹; Anabela Bandeira¹; Ana Ramos¹; Fernando Guedes²; Lurdes Morais¹

¹ Serviço de Pediatria, Departamento da Criança e Adolescente, Centro Hospitalar do Porto

² Serviço de Pneumologia, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: O *Streptococcus intermedius*, bactéria gram positiva, anaeróbia facultativa, é um comensal da cavidade oral e trato gastrointestinal. É co-agente de infeções polimicrobianas e supurativas, desde infeções minor a invasivas por aspiração ou bacteriemia com abscessos metastáticos de atingimento pulmonar, cerebral, hepático, renal e de tecidos moles.

Caso clínico: sexo masculino, 2 anos; pais consanguíneos; irmã falecida com quadro neurológico sem diagnóstico etiológico. Atraso do desenvolvimento psicomotor grave, síndrome tetrapiramidal de etiologia desconhecida, dificuldades alimentares com engasgamentos ocasionais e episódios de infeções respiratórias; com vacinação antipneumocócica 13 valente. Transferido do hospital da área de residência após internamento de 17 dias por pneumonia complicada, refractária a múltiplos ciclos de antibioterapia. À admissão apresentava febre, taquipneia, tiragem, macicez e auscultação pulmonar com murmúrio vesicular diminuído à direita. Ecografia torácica identificou derrame pleural de médio volume; realizada toracocentese com drenagem de líquido purulento com cheiro fétido, colocado dreno torácico e instilado fibrinolítico. No líquido pleural foram identificados *S. intermedius* e *S. pneumoniae*. Completou 28 dias de clindamicina e 7 dias de ciprofloxacina, com evolução favorável.

Discussão: Este caso descreve uma situação incomum de patogenicidade de um agente habitualmente comensal, demonstrando as suas particularidades, como a tendência para infeções supurativas, polimicrobianas e potencialmente invasivas. Nestes quadros clínicos, o isolamento de *S. intermedius* deve ser valorizado, implicando terapêutica específica. No doente descrito, com doença neurológica e ausência de outras fontes de infeção, como cáries ou abscessos, a etiologia aspirativa parece ser a mais provável.