PO16_17

RGE E BRUE: UMA ASSOCIAÇÃO POR VEZES ÓBVIA MAS DIFÍCIL DE ESTABELECER

Cláudia João Lemos[1], Liliana Teixeira[1], Mónica Tavares[1], Gisela Silva[1], Ana Ramos[1]

[1] Serviço de Pediatria do Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: Os episódios de BRUE (Brief Resolved Unexplained Events) combinam sintomas como apneia, alterações da coloração, do tónus muscular ou do estado de consciência em lactentes. Embora o refluxo gastro-esofágico (RGE) seja por vezes a causa dos episódios de BRUE, esta relação é muitas vezes difícil de estabelecer.

Caso Clínico: Lactente com 2 meses e meio de vida, de termo, com período perinatal sem intercorrências e com história familiar negativa para síndrome de morte súbita do lactente, convulsões ou epilepsia. Sob aleitamento materno exclusivo e com episódios prévios de regurgitação. Duas semanas antes da admissão hospitalar apresenta episódio caracterizado por hipotonia generalizada associada a palidez cutânea e cianose labial após vómito alimentar, com duração <1min e recuperação após estimulação táctil. Nessa altura, efectuou estudo analitico (sérico e urinário) bem como exames imagiológicos (radiografia torácica e ecografia abdominal) que não revelaram alterações relevantes e teve alta com o diagnóstico provável de BRUE em contexto de RGE. No dia da admissão é internada por ter apresentado três episódios recorrentes de arreactividade associados a hipotonia, palidez e reversão ocular, com duração de segundos e recuperação entre eles, que ocorreram cerca de 20-40 min após a mamada, sem exteriorização aparente de conteúdo alimentar, e reverteram após estimulação materna. O exame objectivo era irrelevante e novamente o estudo analítico (incluíndo o exame citoquímico do líquido cefalo-raquiadiano) não demonstraram alterações valorizáveis. A avaliação por Cardiologia Pediatrica, Neuropediatria e Doenças Metabólicas excluiu estas eventuais etiologias para os episódios recorrentes de BRUE. A impedância-pHmetria esofágica (24h) realizada ainda em regime de internamento permitiu estabelecer uma relação entre os episódios de refluxo e os episódios de dessaturação. Dada a evolução favorável apenas com as medidas posturais anti-refluxo e a possibilidade de estabelecimento de diagnóstico com consequente tranquilização parental, a doente teve posteriormente alta e foi orientada para a consulta de Gastroenterologia Pediátrica.

Discussão: O RGE é muito comum na infância e historicamente tem sido muitas vezes associado aos episódios de BRUE. Na suspeita de relação entre episódios de BRUE e RGE, a combinação da impedância com a pHmetria esofágica pode ajudar a estabelecer esta relação.

PO16_18

CARDIOMIOPATIA DILATADA – QUAL A ETIOLOGIA?

Sara Silva Leite[1], Fábio Barroso[1], Maria João Nabais Sá[2], Esmeralda Martins[3], Marília Loureiro[4], Sílvia Alvares[4]

[1] Serviço de Pediatria do Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

[2] Serviço de Genética Médica do Centro de Genética Médica, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

[3] Unidade de Doenças Hereditárias do Metabolismo do Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

[4] Serviço de Cardiologia Pediátrica do Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: A Miocardiopatia dilatada (MCPD) é causa comum de insuficiência cardíaca (IC) e engloba doenças de variadas etiologias, que comummente se caracterizam por dilatação e disfunção sistólica de pelo menos um dos ventrículos. A MCPD classifica-se como idiopática em cerca de 50% dos casos. No entanto, nos últimos anos têm sido identificadas várias mutações de genes que codificam proteínas envolvidas na arquitectura dos miócitos cardíacos, e que estão identificadas como causadoras de MCPD. Nalguns casos, o desenvolvimento da doença é provavelmente multifactorial, podendo a alteração genética conferir maior risco de desenvolver a doença após exposição a factores extrínsecos.

Caso clínico: Criança de 10 anos, sexo masculino, sem antecedentes pessoais ou familiares relevantes, com internamento na UCIP em Maio de 2009 por pneumonia adquirida na comunidade com evolução desfavorável. Da investigação efectuada, constatado um aumento do índice cardiotorácico (=0.65) e no ecocardiograma MCPD com dilatação severa do ventrículo esquerdo (VE). Serologias negativas e isolamento de parainfluenza 3 no lavado nasofaríngeo. Interpretado como provável quadro de miocardite, tendo alta orientado para consulta de Cardiologia pediátrica. Durante o seguimento, manteve oscilações dos valores do pró-BNP (máx 379.9 pg/mL) e da FEVE (39-60%), que justificaram a manutenção da terapêutica anticongestiva. Do estudo efectuado, de referir biópsia muscular e estudo metabólico normais. Em Abril de 2014, foi pedido estudo genético que revelou a presença de mutação c.796G>A, p.(Ala266Thr), em heretozigotia no exão 8 do gene *SGCD*, uma variante de significado desconhecido. O estudo genético dos progenitores não revelou a presença da mesma variante.

Conclusão: A MCPD apresenta várias formas de transmissão genética, estando em alguns casos descritos e associadas ao gene *SGCD*, com predomínio da hereditariedade autossómica dominante com penetrância incompleta. Neste caso, a identificação de uma variante de significado desconhecido, na ausência de familiares sintomáticos ou portadores da mesma alteração, não nos permite afirmar ou excluir que a etiologia é genética. Contudo, as alterações são mais a favor de uma etiologia multifactorial, podendo um agente infeccioso ser responsável pelo aparecimento de MCPD num

indivíduo possivelmente susceptível. A terapêutica deve ser baseada nas alterações funcionais, que quando perduram, devem levar à procura exaustiva de uma etiologia, que pode influenciar o aconselhamento genético, assim como a instituição de medidas de prevenção primária.

PO16_19

NEM TUDO O QUE PARECE, É!

Joana Vanessa Silva[1], Cátia Sousa[2], Tereza Oliva[2], Lúcia Gomes[1]

[1] Serviço de Pediatria/Neonatologia, Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

[2] Instituto Português de Oncologia Francisco Gentil, Porto

Introdução: A linfadenopatia periférica é uma entidade comum na idade pediátrica, traduzindo na maioria das situações uma resposta benigna, auto-limitada e reacional a uma infeção. Algumas das suas características podem associar-se a doença grave, nomeadamente patologia oncológica, sendo importante o seu reconhecimento e orientação precoce.

Caso Clínico: Criança do sexo masculino, 7 anos de idade, previamente saudável. Recorre ao serviço de urgência por tumefação na região supraclavicular esquerda associada a dor local desde há 5 dias e tosse seca com 2 dias de evolução. O exame objetivo revelou uma adenomegalia supraclavicular esquerda, com cerca de 2 cm de maior diâmetro, consistência duro-elástica, móvel e dolorosa à palpação.

Foi realizado estudo analítico e radiografia torácica que não apresentavam alterações relevantes. A ecografia cervical confirmou a existência de adenomegalia de localização supraclavicular com 18 x 10 x 14 mm de maiores diâmetros, bem como a presença de outros gânglios adjacentes de menores dimensões.

Após discussão do caso, a criança foi orientada para consulta externa no Instituto Português de Oncologia no Porto, para estudo complementar e exclusão de uma eventual patologia neoplásica. Realizou biópsia excisional ganglionar, cujo exame histológico e imunocitoquímico sugeriram o diagnóstico de doença da arranhadura do gato. A serologia para Bartonella henselae, em curso no hospital da área de residência, foi IgM e IgG positiva, reforçando o diagnóstico anterior. Posteriormente, foi orientado para consulta de Pediatria Geral.

Conclusão: Apesar de menos de 1% das adenopatias serem malignas, devemos reconhecer as de localização supraclaviculares como preditores de malignidade (mais de 75% dos casos), sendo preponderante a sua exclusão. Neste caso e tendo em consideração a sua localização, a biópsia excisional era essencial. O restante estudo complementar e as informações obtidas sobre os animais domésticos existentes no domicílio, foram elementos de extrema importância para o diagnóstico definitivo.