



Anuário do Hospital D. Estefânia

XIX Reunião

HOSPITAL DE DONA ESTEFÂNIA, LISBOA

Sala de Conferências [16.Mai.2012]

[09h30-10h00] **Sessão de Abertura**

Dr.ª Teresa Sustelo, Dr. Eduardo Gomes Silva, Dr.ª Luísa Monteiro, Dr.ª Eulália Calado, Prof. Luís Pereira da Silva

APRESENTAÇÃO DOS TRABALHOS PREMIADOS

[10h00-10h15] **ÁREA DA MULHER E DA REPRODUÇÃO**

MODERADORES: Dr. Ricardo Mira, Dr.ª Eulália Calado, Dr.ª Ana Cristina Ferreira

[10h15-10h30] **ÁREA DE CIRURGIA PEDIÁTRICA**

MODERADORES: Dr. Paolo Casella, Dr.ª Eulália Calado, Dr. Miguel Paiva

[10h30-10h45] **ÁREA DE PSIQUIATRIA DA INFÂNCIA E DA ADOLESCÊNCIA**

MODERADORES: Dr. Luís Simões Ferreira, Dr.ª Eulália Calado, Dr. João Estrada

[10h45-11h00] **ÁREAS TRANSVERSAIS**

MODERADORES: Dr.ª Deonilde Espírito Santo, Dr.ª Eulália Calado, Dr.ª Ana Cristina Ferreira

[11h00-11h15] **ÁREA DE PEDIATRIA MÉDICA**

MODERADORES: Dr. Gonçalo Cordeiro Ferreira, Dr.ª Eulália Calado, Prof. Luís Pereira da Silva

[11h15-11h30] **ENTREGA DOS PRÉMIOS DE MÉRITO CIENTÍFICO**

[11h30-12h00] **Coffee-Break**

[12h00] **Sessão Plenária**

COMUNICAÇÃO NA MEDICINA MODERNA

CONFERENCISTA: Dr. Fernando Mendonça PRESIDENTE: Prof. Luís Pereira da Silva

Cursos Satélite

14 DE MAIO [09h-17h] TRABALHO CIENTÍFICO: FUNDAMENTOS PARA ELABORAÇÃO E DIVULGAÇÃO *Centro Formação HDE*

15 DE MAIO [09h-13h] TRAQUEOTOMIA NA CRIANÇA - INDICAÇÕES E SEGUIMENTO *Sala ORL*

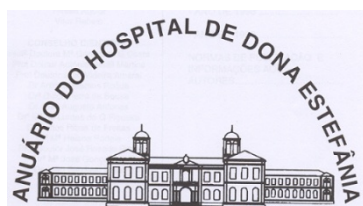
15 DE MAIO [14h-18h] TERAPÊUTICAS INOVADORAS NA PARALISIA CEREBRAL *Centro Formação HDE*

16 DE MAIO [14h-18h] TERAPÊUTICA INALATÓRIA: DISPOSITIVOS E TÉCNICAS DE INALAÇÃO *Sala ORL*

18 DE MAIO [09h-17h] CURSO DE TÉCNICAS EM CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS *Centro Formação HDE*



XIX REUNIÃO ANUÁRIO DO HOSPITAL DE DONA ESTEFÂNIA 2012



Trabalhos Premiados – divulgados em 2011

DEPARTAMENTOS	PRÉMIOS DE MÉRITO CIENTÍFICO
Área de Pediatria Medica Dr. Gonçalo Cordeiro Ferreira	AIRWAYS CHANGES RELATED TO AIR POLLUTION EXPOSURE IN WHEEZING CHILDREN. Pedro Martins, Joana Valente, Ana Luisa Papoila, Iolanda Caires, José Araújo Martins, Pedro Mata, Myriam Lopes, Simões Torres, José Rosado Pinto, Carlos Borrego, Isabella Annesi-Maesano, Nuno Neuparth. Moderador: Prof. Doutor António Jacinto
Área de Cirurgia Pediátrica Dr. Paolo Casella	VÓLVULO INTESTINAL EN EL PERÍODO NEONATAL: 9 AÑOS DE EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL PEDIÁTRICO TECIARIO. Aline Vaz Silva, Filipa Freitas, Maria Knoblich, Cristina Borges, Paolo Casella, Maria Teresa Neto, Micaela Serelha. Moderador: Dr. Paolo Casella
Área de Ginecologia e Obstetrícia Dr. Ricardo Mira	OCULAR TOXOPLASMOSIS REACTIVATION DURING PREGNANCY – A CASE REPORT. Vanessa Olival, Ana Bello, Alice Cabugueira, Ivone Dias, Manuela Caetano, Maria João Nunes, Isabel Nery, Ricardo Mira. Moderador: Dr. Fernando Cirurgião
Área de Psiquiatria da Infância e da Adolescência Dr. Luís Simões Ferreira	ATTACHMENT, PHYSIOLOGICAL AND FAMILIAL VULNERABILITY IN CHILDHOOD OBESITY: AN INTERACTIVE MULTISYSTEM APPROACH. Inês Pinto, Laura Oliveira; Maria Pinto; Conceição Calhau, Rui Coelho. Moderador: Dr. Pedro Caldeira da Silva
Área de Especialidades Transversais Dr.ª Teresa Rocha	TRANEXAMIC ACID FOR MAJOR SPINAL SURGERY IN CHILDREN. A RETROSPECTIVE STUDY. Clara Correia; Lisette Matos; Teresa Rocha. Moderador: Prof. Doutor Jorge Mineiro
Prémio Especial – Anuário	PADRE CARLOS AZEVEDO – CAPELANIA DO HOSPITAL DE DONA ESTEFÂNIA

MENÇÕES HONROSAS

SERVIÇOS / UNIDADES	MENÇÕES HONROSAS POR SERVIÇO
Serviço de Pediatria Médica	LINEZOLID IN THE TREATMENT OF MULTIDRUG-RESISTANT/EXTENSIVELY DRUG-RESISTANT TUBERCULOSIS IN PAEDIATRIC PATIENTS: EXPERIENCE OF A PAEDIATRIC INFECTIOUS DISEASES UNIT. Paula Kjöllersström, Maria João Brito, Catarina Gouveia, Gonçalo Cordeiro Ferreira Ferreira, Luis Varandas.
Imunoalergologia	Prémio Mérito Científico
Neurologia	ANALYSIS OF SYNAPTIC PROTEINS IN THE CEREBROSPINAL FLUID AS A NEW TOOL IN THE STUDY OF INBORN ERRORS OF NEUROTRANSMISSION. Sofia Duarte, Carlos Ortez, Ana Pérez, Rafael Artuch, Angels García-Cazorla.
Cirurgia	Prémio Mérito Científico
Ortopedia	UTILIZAÇÃO DE BARRAS SUBCUTÂNEAS NO TRATAMENTO DE ESCOLIOSE PRECOCE PROGRESSIVA. José Campos Martins, Rodrigo Moreira, Francisco Guerra Pinto, Emanuel Varela, João Lameiras Campagnolo, Jorge Mineiro.
Otorrinolaringologia	LARYNGEAL PAPILOMATOSIS IN CHILDREN: MICRODEBRIDER AND CIDOFOVIR. Inês Alpoim Moreira, Inês Soares Cunha, Luísa Monteiro.
Oftalmologia	AVALIAÇÃO DA MÁCULA E ESPESSURA DA CAMADA DE FIBRAS NERVOSAS PERIPAPILAR EM CRIANÇAS PREMATURAS. Ana Filipa Duarte, Rita Rosa, Arnaldo Santos, Ana Bettencourt, Cristina Brito, José Nepomuceno, Alcina Toscano, Rute Lino, Pinto Ferreira.
Estomatologia	AVULSÃO DE DENTES DECÍDUOS E DEFINITIVOS – RECOMENDAÇÕES. Mário Gouveia; Ana Fernandes; Filipe Pina.
Anestesiologia	Prémio Mérito Científico

UCIP	<p>SUCCESSFUL HANDLING OF DISSEMINATED BCG DISEASE IN A CHILD WITH SEVERE COMBINED IMMUNODEFICIENCY.</p> <p>Sílvia Bacalhau, Cristina Freitas, Rosalina Valente, Deolinda Barata, Conceição Neves, Katrin Schäfer, Annelie Lubatschofski, Ansgar Schulz, João Farela Neves.</p>
UCIN	<p>AVALIAÇÃO DA IMUNIDADE PARA INFECÇÕES DE TRANSMISSÃO VERTICAL NA POPULAÇÃO DE MULHERES DA MATERNIDADE.</p> <p>Maria Teresa Neto, David Lito, Telma Francisco, Maria das Neves Tavares.</p>
Pedopsiquiatria	Prémio Mérito Científico
Imagiologia	<p>CONTRIBUTION OF NEURORADIOLOGY FOR THE DIAGNOSIS OF NEURODEVELOPMENTAL DISORDERS</p> <p>Carla Conceição</p>
Patologia Clínica	<p>CENTRALIZAÇÃO/CONSOLIDAÇÃO EXPERIÊNCIA DO CHLC.</p> <p>Graça Gouveia, Teresa Laranjeira.</p>
Imunohemoterapia	<p>OPTIMAL USE OF BLOOD COMPONENTS IN NEWBORN.</p> <p>Deonilde Espirito Santo, Sandra Tique, Gabriela Delgado, Cláudia Marques, Sónia Domingues, Teresa Francisco, Mafalda Dinis, Celeste Cordeiro, Maria José Costa.</p>
Medicina Física e de Reabilitação	<p>DEFICIÊNCIA CONGÉNITA FEMURAL E HEMIMÉLIA FIBULAR – AMPUTAÇÃO E PROTETIZAÇÃO.</p> <p>Maria José Costa.</p>
Ginecologia/Obstetrícia	Prémio Mérito Científico
Genética	<p>SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS: DIAGNÓSTICO E TERAPIA INDIVIDUALIZADA.</p> <p>Rui Gonçalves, Teresa Kay.</p>

ÁREA DE PEDIATRIA MÉDICA
DIRECTOR: DR. GONÇALO CORDEIRO FERREIRA

- **Equipa Fixa de Urgência de Pediatria Médica**
- **Serviço de Genética Médica**
- **Serviço de Imunoalergologia**
- **Serviço de Neuropediatria**
- **Unidade de Adolescentes**
- **Unidade de Cuidados Especiais Respiratórios e Nutricionais**
- **Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais**
- **Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos**
- **Unidade de Desenvolvimento**
- **Unidade de Doenças Metabólicas**
- **Unidade de Endocrinologia**
- **Unidade de Gastrenterologia e Hepatologia**
- **Unidade de Hematologia**
- **Unidade de Imunodeficiências Primárias**
- **Unidade de Infecçiology**
- **Unidade de Nefrologia**
- **Unidade de Pediatria Geral**
- **Unidade de Pneumologia**
- **Unidade de Reumatologia**

EQUIPA FIXA DE URGÊNCIA DE PEDIATRIA MÉDICA
COORDENADOR: DR. ANTÓNIO MARQUES

Assistente Graduado	Assistentes
António Marques	Sílvia Afonso Laura Oliveira Ana Cordeiro (Saiu em Novembro 2011) Mafalda Paiva (Saiu em Novembro 2011) Rita Machado (Saiu em Novembro 2011) Sara Silva (Saiu em Novembro 2011) Catarina Diamantino (Entrou em Junho 2011) Cristina Henriques (Entrou em Outubro 2011) Maria João Parreira (Entrou em Outubro 2011) Raquel Santos (Entrou em Dezembro 2011)

SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA
RESPONSÁVEL: PROF. DOUTOR LUÍS NUNES

Chefe de Serviço	Assistente Graduado	Internos do Complementar
Luís Nunes	Teresa Kay	Ana Furtado Márcia Rodrigues Rui Gonçalves

SERVIÇO DE IMUNOALERGOLOGIA
RESPONSÁVEL: DR^a. PAULA LEIRIA PINTO

Assistentes Graduados	Assistentes	Internos do Complementar
Paula Leiria Pinto	Ana Margarida Romeira Jorge Fernandes Luís Miguel Borrego Miguel Ribeiro Paiva Nuno Neuparth Pedro Martins Sara Prates Sónia Rosa Susana Carvalho Susana Palma Carlos	Cátia Alves Helena Pité João Antunes João Marques Marta Chambel

SERVIÇO DE NEUROPEDIATRIA
RESPONSÁVEL: DR^a. EULÁLIA CALADO



Chefe de Serviço



Eulália Calado

Assistentes Graduados



Ana Isabel Dias



Ana Moreira



José Pedro Vieira

Assistentes



Alberto João Leal



Ana Sofia Duarte António



Catarina Luis



Rita Silva



Sandra Jacinto

UNIDADE DE ADOLESCENTES
COORDENADOR: DR.ª MARIA DO CARMO PINTO

Assistentes Graduados

Maria do Carmo Pinto



Leonor Sassetti

**UNIDADE DE CUIDADOS ESPECIAIS
RESPIRATÓRIOS E NUTRICIONAIS**
COORDENADOR: DR. RAUL SILVA

Assistente Graduado



Raul Barbosa Silva

Assistente

Rute Neves

UNIDADE DE CUIDADOS INTENSIVOS NEONATAIS
COORDENADOR: DR.ª MICAELA SERELHA

Chefe de Serviço

Micaela Serelha

Assistentes Graduados

Cristina Rio
Daniel Virella
Fernando Chaves
Frederico Leal
Isabel Barata




Luís Pereira da Silva

Maria João Lage
Maria Teresa Neto

Assistentes

Ana Pita
Patrícia Rodrigues
Pedro Garcia
Sérgio Pinto

UNIDADE DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS
COORDENADOR: DR.^a LURDES VENTURA

Assistentes Graduados	Assistentes
Lurdes Ventura Margarida Santos Rosalina Valente  João Estrada José Ramos Sérgio Lamy	Gabriela Pereira Marta Oliveira Raquel Ferreira

UNIDADE DE DESENVOLVIMENTO
COORDENADOR: DR.^a MARIA DO CARMO VALE

Assistente Graduado	Assistente
Maria do Carmo Vale João Estrada	Mónica Pinto Filipe Glória Silva

UNIDADE DE DOENÇAS METABÓLICAS
COORDENADOR: DR.^a SÍLVIA SEQUEIRA

Assistente Graduado	Assistente
Sílvia Sequeira	 Ana Cristina Ferreira

UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA
COORDENADOR: DR.^a GUILHERMINA FONSECA / LURDES LOPES

Assistentes Graduados	Assistente
Guilhermina Fonseca Lurdes Lopes Rosa Pina Catarina Limbert	Daniela Marcondes

UNIDADE DE GASTROENTEROLOGIA E HEPATOLOGIA
COORDENADOR: DR. JOSÉ CABRAL

Chefe de Serviço	Assistente Graduado	Assistentes
José Cabral	Inês Pó	Ana Filipa Santos Helena Flores Isabel Afonso

UNIDADE DE HEMATOLOGIA
COORDENADOR: DR.ª ORQUÍDEA FREITAS

Assistentes Graduados

Lígia Braga
Orquídea Freitas
Teresa Almeida

UNIDADE DE IMUNODEFICIÊNCIAS PRIMÁRIAS

Assistentes

Conceição Neves
João Farela Neves

UNIDADE DE INFECCIOLOGIA
COORDENADOR: PROF. DOUTOR LUIS VARANDAS

Assistente Graduado	Assistente
Flora Candeias Luis Varandas	Catarina Gouveia Maria João Brito

UNIDADE DE NEFROLOGIA
COORDENADOR: DR.ª ISABEL CASTRO

Assistentes Graduados	Assistentes
Ana Paula Serrão Arlete Neto Isabel Castro Margarida Abranches	Gisela Neto

UNIDADE DE PEDIATRIA GERAL
COORDENADOR: DR. ANTÓNIO BESSA ALMEIDA

Assistentes Graduados

Alex Leon Duarte



António Bessa Almeida

João Pinto Baldaia
Luís Ribeiro da Silva
Manuela Veiga



Mário Coelho

Internos do Complementar

Marília Galinha
Marlena Salvador



Miguel Correia

Patrícia Lopes
Raquel Maia
Sara Batalha Santos



Sara Nóbrega

Tânia Serrão
Telma Francisco
Vera Rodrigues



Ana Laura Fitas

Anaxore Casimiro
Cristina Pedrosa
Filipa Marques
Gustavo Queirós
Inês Batista
Inês Salva
Inês Simão
Joana Regala
Joana Santos



João Brissos



Maria Júlia Galhardo

UNIDADE DE PNEUMOLOGIA
COORDENADOR: DR. JOSÉ OLIVEIRA SANTOS

Assistentes Graduados



Ana Casimiro

Fátima Abreu
José Cavaco
José Oliveira Santos

UNIDADE DE REUMATOLOGIA
COORDENADOR: DR.ª MARGARIDA RAMOS

Assistente Graduado

Margarida Ramos

Assistente

Marta Conde

ÁREA DE CIRURGIA PEDIÁTRICA
DIRECTOR: DR. PAOLO CASELLA

- Serviço de Cirurgia
- Unidade de Ortopedia
- Unidade de Otorrinolaringologia
- Unidade de Neurocirurgia
- Unidade de Oftalmologia
- Unidade de Estomatologia

SERVIÇO DE CIRURGIA
RESPONSÁVEL: DR. PAOLO CASELLA

Chefes de Serviço	Assistentes Graduados	Assistentes	Internos do Complementar
Maria José Costa Paolo Casella	António Sousa Santos Cristina Borges Fátima Alves Filipe Catela Mota João Goulão João Pascoal Margarida Espanha Regina Duarte Rui Alves Zínia Serafim	Alexandre Samay Dinorah Cardoso Rafaela Murinello Vanda Pratas Vital João Manuel Henriques	Aline Vaz Silva Filipa Freitas José Garcia Maria Knoblich Sara Pereira

UNIDADE DE ORTOPEDIA
RESPONSÁVEL: DR. MANUEL CASSIANO NEVES

Chefe de Serviço	Assistentes Graduados	Assistentes
Manuel Cassiano Neves	Francisco Santana	Delfin Tavares João Campagnolo Mónica Tuesing Susana Ramos

UNIDADE DE OTORRINOLARINGOLOGIA
RESPONSÁVEL: DR.ª. LUÍSA MONTEIRO

Chefe de Serviço	Assistentes Graduados	Assistentes	Internos do Complementar
Flávio de Sá Luisa Monteiro	Adriana Melo Carlos Carvalho Isabel Martins	Heredio de Sousa Inês Alpoim Moreira Inês Soares Cunha Pedro Brazão Santos Rita Ferreira Ana Casas Novas	Isabel Correia

UNIDADE DE NEUROCIRURGIA
COORDENADOR: DR. MÁRIO MATOS

Assistente Graduada	Assistente
Dr. Mário Matos	Ametz Sagarrabay

UNIDADE DE OFTALMOLOGIA

Assistente Graduada	Assistentes
Ana Xavier Cristina Brito Jorge Neponucemo	Cristina Ferreira

UNIDADE DE ESTOMATOLOGIA
COORDENADORA: DR.ª ROSÁRIO MALHEIRO

Chefe de Serviço	Assistente Graduado	Assistentes
Rosário Malheiro	Jorge Pinheiro	Ana Fernandes Lurdes Jorge

ÁREA DE PEDOPSIQUIATRIA
DIRECTOR: DR. LUÍS SIMÕES FERREIRA

Chefe de Serviço	Assistentes Graduados	Assistentes	Internos do Complementar
António Coimbra Matos António Trigueiros Augusto Carreira Luís Simões Ferreira Pedro Caldeira Silva Cristina Marques	Filomena Andrade Joana Afonso Lídia Pocinho Magda Mendo Jorge Margarida Marques Juan Sanchez	Carlos Doblado João Beirão Maria Antónia Silva Paula Vilarça	Ana Barata Ana Cristina Moscoso Ana Rita Rapazote Andreia Araújo Berta Ferreira Bruno Figueiredo Carla Silva Catarina Cordovil Catarina Santos Cátia Almeida Cláudia Cabido Cátia Santos Helena Afonso Henrique Pereira Inês Pinto Maria Moura Maria Crujo Neine Urbano Pedro Dias Rebeca Cifuentes Rebeca Monte Alto Ricardo Ferreira Rita Rodrigues Sílvia Pimenta Suzana Henriques Tânia Duque Victória Mandrik

ÁREA DE GINECOLOGIA E OBSTETRICIA
DIRECTOR: DR. RICARDO MIRA

Chefe de Serviço	Assistentes Graduados	Assistentes	Internos do Complementar
Alice Cabugueira Fazila Mahomed Manuela Coelho Joaquim	Celina Ferreira Filomena Sousa Isabel Nery Maria Manuela Caetano Maria João Nunes Maria José Bernardo Maria Carmo Duarte Silva Teresa Ventura	Ana Cristina Bernardo Carla Leitão Élia Fernandes Ermelinda Pinguicha Naiegal Bite Pereira Paula Caetano Yolanda Rosa Fortes	Ana Cristina Nécio Ana Maria Belo André Correia Joana Faria Liliana Barros Margarida Enes Raquel Condeço Vanessa Olival

ÁREA ESPECIALIDADES TRANSVERSAIS

- Núcleo de Anestesiologia do CHLC
- Núcleo de Imagiologia do CHLC
- Núcleo de Patologia Clínica do CHLC
- Núcleo de Medicina Física e Reabilitação do CHLC
- Núcleo de Imunohemoterapia do CHLC

NÚCLEO DE ANESTESIOLOGIA DO CHLC

RESPONSÁVEL: DR^a TERESA ROCHA



Assistente Graduado



Ana César



Luísa Oliveira



António Moniz
Filomena Lopes



Maria José
Candeias



Isabel Costa



Rosa Duarte
Teresa Cenicante



Ivanete Peixer



José Mafra
Lúcia Nóbrega



Teresa Rocha

Assistentes



Clara Correia



Hugo Trindade



Lisette Matos

Interna do Complementar

Ana Margarida Carneiro
Ana Margarida Gonçalves



Ângela Rodrigues
Gonçalo Jorge
Luiz Bressan
Luísa Rego

NÚCLEO DE IMAGIOLOGIA DO CHLC
RESPONSÁVEL: DR.ª EUGÉNIA SOARES

Chefes de Serviço	Assistentes Graduados	Assistentes	Internos do Complementar
Eugénia Soares	Ana Nunes Conceição Barrueco Jorge Furtado Luís Colaço Paula Petinga Pedro Paulo Mendes Rita Cabrita Carneiro	Carla Conceição Renata Jogo Alexandra Ferreira	Maria Rosário Matos

NÚCLEO DE PATOLOGIA CLÍNICA DO CHLC
RESPONSÁVEL: DR.ª ROSA BARROS

Chefe de Serviço	Assistentes Graduados	Assistentes	Internos do Complementar
Rosa Barros Margarida Pinto Vírginia Penim Loureiro	Antonieta Viveiros Isabel Daniel Isabel Griff Isabel Peres Margarida Guimarães Vitória Matos João Marques Ema Canas	Carlos Severino Cristina Marcelo	Filipa Fortunato Marios Chaintoutis

NÚCLEO DE MEDICINA FÍSICA E REABILITAÇÃO DO CHLC

Assistentes Graduados	Assistentes
Aldina Alves Ana Paula Soudo Clara Loff Hermenegildo Dias Isabel Portugal Maria José Costa	Isabel Seixo Ana Mafalda Pires Rita Francisco

NÚCLEO DE IMUNO-HEMOTERAPIA DO CHLC
RESPONSÁVEL: DR.ª DEONILDE ESPÍRITO SANTO

Chefe de Serviço	Assistente
Deonilde Espírito Santo	Gabriela Delgado

A ADOLESCENTE GRÁVIDA NO SERVIÇO DE URGÊNCIA PEDIÁTRICA.

Sandra Santos, Mafalda Paiva, Rita Machado, António Marques.

Equipa Fixa da Urgência de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- 12º Congresso Nacional de Pediatria, Albufeira, Outubro 2011 (Poster).

Introdução: A gravidez na adolescência é um problema de Saúde Pública. Vários trabalhos abordam esta problemática, dando particular ênfase às medidas de prevenção, factores de risco socioeconómico e complicações.

No entanto, não deve ser esquecido que estas jovens, em situação de doença médica aguda, são observadas em Serviços de Urgência Pediátrica (SUP) e que o seu estado fisiológico condiciona a abordagem clínica.

Objectivos: Caracterizar os motivos de admissão e os cuidados médicos prestados a adolescentes grávidas num SUP.

Material e Métodos: Análise retrospectiva dos dados das fichas de urgência de adolescentes grávidas que foram observadas no Serviço de Urgência do Hospital de Dona Estefânia, durante o ano de 2010.

Resultados: Durante o período em análise foram realizadas nove admissões, correspondentes a cinco adolescentes grávidas, com idades entre os 15 e os 16 anos e gestações entre as sete e as trinta semanas. Todas tinham vigilância médica regular. Os motivos de observação/diagnóstico de alta foram: infecção respiratória alta (três em nove admissões; três em cinco adolescentes grávidas), cefaleia (quatro em nove admissões; uma em cinco adolescentes grávidas) e taquiarritmia (duas em nove admissões; uma em cinco adolescentes grávidas). Em três admissões (uma por cefaleia e duas por taquiarritmia) foi pedida observação por obstetrícia, que foi normal. A maioria (sete em nove admissões) teve alta para o domicílio; em duas admissões (uma por taquiarritmia e uma por cefaleia) foi realizado internamento.

Discussão: O número de admissões é reduzido, mas representa uma realidade no SUP. Os motivos são vários, desde doença médica aguda não complicada até eventuais complicações da gravidez (cefaleia e taquiarritmia). A díade mãe/feto deve ser considerada e, além disso, a nossa actuação pode ter consequências directas no bem estar fetal, razões que podem justificar a avaliação por obstetrícia (realizada em três das admissões).

Assim, alertamos para a especificidade deste grupo e que deverão ser definidos critérios de referenciação para observação obstétrica urgente.

Palavras-chave: adolescente, gravidez, serviço de urgência

A BROTHER OR A SISTER WITH CP. HOW MUCH IT MAKES A DIFFERENCE IN CHILDHOOD AND ADULTHOOD?

Eulália Calado.

Serviço Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.

- Reunião conjunta da Associação Catalã de Paralisia Cerebral e da International Cerebral Palsy Association “**Parents, professionals and adults with cerebral palsy working together**”. Barcelona 18, 19, 20 de Novembro 2011.

Every month we see to be published dozens of scientific papers about etiology and physiopathology of CP, imaging, treatment, survival, quality of life of patients and of mothers (just a few) and so on. Papers dealing with the feelings and the problems of siblings of children and adults with CP in the most important scientific journals are extremely rare.

However in internet we can find the sites of the most important Cerebral Palsy Societies, like the British, the Australian and the American ones already devoting a special attention to the issue of siblings; we also can see several interesting blogs of parents sharing their experiences not only with the handicapped child but also with the siblings, even counseling some books written for children giving practical advices how to deal and live with a handicapped sibling.

What was a surprise to me were the several sites of adults having a disabled sibling, frequently with CP, in a new situation: without parents to care them.

Palavras-chave: cerebral palsy, sibling, care.

Apresentação

BETALACTAMS ALLERGY: A CASE OF OCCUPATIONAL DISEASE.

João Marques, Pedro Martins, Sara Prates, Paula Leiria Pinto.

Serviço de Imunoalergologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- XXIX Congress of the European Academy of Allergy and Clinical Immunology – EAACI. Istanbul, 11-15 de Junho de 2011 (Poster).

Background: Piperacillin is a highly effective bactericidal ureidopenicillin with a wide spectrum of activity. There have been very few reports of type-I allergy to this b-lactam antibiotic diagnosed mainly on the basis of skin-test positivity.

Case Report: SO, 28 years old, female nurse, was sent to our outpatient clinic due to recurrent episodes of anaphylaxis at work (internal medicine ward). The patient mentioned that about one year before started having recurrent episodes compatible with anaphylaxis (with respiratory symptoms), only in professional context, with resolution about 30 minutes after intravenous corticotherapy. In the first visit the patient denied relationship with any food, drug or material contact (including latex). At this visit the patient also denied previous history of surgical interventions and drug or food allergy. The patient reported hand's eczema and rhinitis. Aeroallergens' skin prick tests were positive to house dust mites, grass, olive and cat; latex and fruits' skin prick tests were negative. Specific IgE to latex and beta-lactams were negative. The second visit involved a detailed clinical history, looking for possible eliciting factors, all denied by the patient. In a third visit the patient mentioned that after rethinking about the possible eliciting factors found a relationship with the preparation of piperacillin-tazobactam, with our without wearing latex gloves. The patient realized a glove latex test that was negative. Skin prick tests were positive to piperacillin-tazobactam (2,5 mg/mL), penicillin G and to major and minor determinants. Skin prick tests to cefuroxime were negative but intradermic tests were positive (2,5mg/ml). The patient has now indication for eviction of beta-lactams and has prescribed an adrenaline's autoinjector kit.

Discussion: Reported cases of anaphylaxis and type I-allergy to piperacillin are rare. In this case we assume, has the patient denies previous antibiotic perscription, the occupational beta-lactams drug preparation has the way of sensitization. The patient's hand eczema may had enhanced this process. As the patient reports anaphylaxis also wearing gloves, the drug inhalation during the preparation, must be seen as a possible eliciting route.

Palavras-chave: alergia medicamentosa, beta-lactâmicos, anafilaxia.

A EVOLUÇÃO DO CONTROLO DE INFECÇÃO EM PORTUGAL.

Maria Teresa Neto.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.

- Colóquio O Controlo de Infecção em Portugal 2011, 07/10/2011. Porto (Palestra).

A primeira referência a controlo de infecção em Portugal remonta a 1930 mas é só em 1979 que é publicada a primeira circular informativa da Direcção-Geral dos Hospitais a qual divulgava a Resolução 31 do Conselho da Europa sobre a institucionalização das Comissões de Controlo de Infecção. Em 1986 é recomendado a todas as unidades de saúde o controlo de infecção, também pela DGH e, novamente, seguindo uma disposição do Conselho da Europa. Em 1993 aquela Direcção Geral decide pela necessidade de institucionalização das CCIH mas é só em 1996 que são criadas as CCIH em todas as unidades hospitalares públicas e privadas com definição, afectação de recursos humanos, físicos e financeiros e definida a composição e as atribuições. Três anos depois nasce o Programa Nacional de Controlo de Infecção com o objectivo de divulgar a verdadeira dimensão do problema e promover as medidas necessárias para a prevenção da infecção. O PNCI foi criado na DGS em 1996, transferido para o INS Dr. Ricardo Jorge em 1999, tendo regressado à DGS em 2006. No ano seguinte foi aprovado pelo Sr. Ministro da Saúde Dr. Correia de Campos e publicado em DR o Programa Nacional de Controlo de Infecção Associada aos Cuidados de Saúde. No mesmo ano é determinada pela DGS a reestruturação das CCI em todas as unidades de saúde, definida a organização, constituição e atribuições dos agrupamentos de Centros de Saúde, Administrações Regionais e Unidades de Cuidados Continuados. O PNCI tem missão bem definida e projectos desenvolvidos em áreas de vigilância epidemiológica, desenvolvimento de normas e boa prática e funções de consultoria e apoio. Em vigilância epidemiológica tem em campo os projectos HELICS-UCI, HELICS - Cirurgia, Infecções nosocomiais da corrente sanguínea, infecções em UCI - recém-nascidos e Inquéritos Nacionais de Prevalência. Têm sido emanadas inúmeras normas de boa prática e protocolos divulgados no sítio da DGS, micro sítio do PNCI. Os vários estudos têm gerado informação sob o ponto de vista nosológico, microbiológico, de resistência bacteriana e de uso de antibióticos, de importância fundamental para intervenção dirigida e avaliação de resultados.

Palavras-chave: evolução, controlo de infecção, Portugal.

A HISTERECTOMIA VAGINAL ASSISTIDA POR LAPAROSCOPIA E O IMPACTO DA CURVA DE APRENDIZAGEM.

André R Correia, Margarida Enes, Carla Leitão, M^a Carmo Silva, Fazila Mahomed
Área Ginecologia e Obstetrícia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- 170^a Reuniao SPG – Cascais, Novembro 2011 (Comunicação Oral).

Introdução: A HVAL constitui o procedimento de eleição quando a Histerectomia Vaginal se afigura dificultada pela ausência de prolapso uterino, processos aderenciais pélvicos ou presença de patologia anexial.

Objectivo: Compreender o efeito da curva de aprendizagem no que se refere à HVAL. A realidade de um Hospital de formação pós-graduada.

Métodos: Estudo retrospectivo, compreendendo a pesquisa aleatória dos registos de clínicos de 100 doentes submetidos a HVAL. As doentes foram divididos em 2 grupos (50+50) de acordo com o grau de diferenciação do cirurgião: Interno da especialidade (I) e Especialista (E). Variáveis analisadas referente à doente (idade, paridade, cirurgia abdominais prévias), diagnóstico pré-operatório, peso da peça operatória, duração da cirurgia, duração do internamento e complicações.

Resultados: Não se encontrou diferenças em ambos os grupos relativamente à idade, paridade (partos vaginais). Registou-se uma diferença perante a existência de cirurgias abdominais prévias (E 28% Vs 19%) . A maioria das doentes eram peri-menopáusicas, com diagnóstico prévio de tumor uterino e/ou hemorragia uterina anómala. No que se refere à duração da cirurgia, os resultados médios foram semelhantes (I-162 e E – 156 min), no entanto verificou-se uma diferença significativa relativamente ao peso médio da peça operatória (I-208 Vs E-314g). Internamento pós-operatório semelhante em ambos os grupo (em média 2 dias), bem como a taxa complicações (<3%). A destacar a abertura accidental do recto durante o tempo laparoscópico (E).

Discussões: O impacto da curva de aprendizagem é gradual. Esta cirurgia pode ser executada com segurança durante o período de formação, sob a tutela de cirurgião experiente. A equidade em ambos os grupos relativamente à duração da cirurgia, bem como taxa de complicações, poderá estar associada a atribuição de cirurgia menos complexas aos médicos menos experientes.

Palavras-chave: histerectomia vaginal, laparoscopia, aprendizagem

A IMAGIOLOGIA DA INFECÇÃO URINÁRIA.

Eugénia Soares.

Serviço de Radiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- VI Ciclo de Cursos do Internato Médico “O essencial em Radiologia na Criança e no Adolescente”, 31/05/2011 (comunicação).

A infecção urinária constitui a patologia mais comum do aparelho genito-urinário na criança.

A exploração imagiológica está preferencialmente indicada nas infecções altas.

Distingue-se a fase aguda, em que o diagnóstico imagiológico centra-se na detecção de complicações e a ecografia assume o exame de primeira linha, da fase tardia, pós infecção, em que o estudo imagiológico visa determinar a etiologia e avaliar as sequelas.

São referidas e exemplificadas as indicações, a importância e limitação das diversas técnicas de imagem no estudo da infecção do sistema urinário, ecografia, estudos isotópicos, Tomografia computadorizada, ressonância magnética, cistografia radiológica e cistografia isotópica.

Conclui-se que a estratégia imagiológica da infecção urinária não é consensual, e que os seguintes factores deverão ser considerados : o rastreio pré natal, a idade, o sexo, a gravidade clínica, os antecedentes, a disfunção vesical, a resposta á terapêutica.

Palavras-chave: imagiologia, infecção urinária, pediatria.

ATAXIA-TELANGIECTASIA – A IMPORTÂNCIA DA CARACTERIZAÇÃO IMUNOLÓGICA NO DIAGNÓSTICO.

Ana Isabel Cordeiro¹; Conceição Neves²; Catarina Martins³; Luis Miguel Borrego³; Rita Silva⁴; Ana Moreira⁵; João Farela Neves².

1- Equipa de Urgência e Emergência; Departamento de Pediatria Médica, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2- Unidade de Infecçologia, Imunodeficiências Primárias; Departamento de Pediatria Médica, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 3- Laboratório de Imunodeficiências Primárias/ Imunologia, FCML; 4- Neuropediatria; Departamento de Pediatria Médica, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 5- Serviço de Neuropediatria, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso Área Pediatria Médica Hospital Dona Estefânia "Mais do que a soma das partes". Lisboa, 30 Jun–2 Jul 2011 (Poster com apresentação em sala).

Introdução: A Ataxia-Telangiectasia (AT) é uma doença autossómica recessiva caracterizada por ataxia cerebelosa progressiva, telangiectasias oculares e cutâneas, infecções broncopulmonares frequentes e atraso de crescimento. Estes doentes apresentam ainda hipersensibilidade às radiações ionizantes e predisposição a patologia neoplásica. Podem ser encontradas várias mutações, havendo uma correlação genótipo-fenótipo. As alterações imunes são muito variáveis, podendo envolver a imunidade humoral e celular. O diagnóstico diferencial inclui outras doenças neurológicas ou metabólicas, tais como as AT "like disorders", ataxia apraxia oculomotora 1 e 2, ataxia de Friedreich ou panencefalite esclerosante subaguda.

Casos Clínicos: Apresentam-se quatro crianças com idades entre os três e os oito anos (mediana 5,25 anos), pertencentes a duas famílias. Observadas inicialmente na consulta de Neuropediatria, foram enviadas à consulta de Imunodeficiências Primárias com a hipótese diagnóstica de AT. Todas apresentavam ataxia progressiva; dois dismetria importante e três nistagmo. Apenas dois irmãos (6 e 8 anos) apresentavam telangiectasias oculares. Nenhum tinha antecedentes de infecções de repetição. Os quatro apresentavam aumento da alfa-fetoproteína (AFP). O estudo imunológico revelou linfopenia T CD4 e CD8, linfocitose NK, diminuição das células naïve CD4 e CD8 e aumento células memória/ activadas. Duas crianças apresentavam défice de resposta a antigénios polissacáridos e IgG2 baixa. Os quatro apresentavam aumento importante das células CD3+TCR gd+ (10-50% do total de CD3), característico das doenças de reparação do ADN. Estas alterações corroboraram o diagnóstico de AT, vários meses antes do diagnóstico genético (apenas um já tem o resultado: mutação homozigótica do exão 8 do gene ATM) e em dois casos antes do aparecimento de telangiectasias. Têm todos em curso o estudo da radiosensibilidade.

Conclusão: O diagnóstico precoce desta entidade é extremamente importante, podendo ser difícil na ausência de telangiectasias. Permite adoptar medidas que melhoram e prolongam a qualidade de vida destes doentes e realizar aconselhamento genético. Os estudos da radiosensibilidade e a pesquisa de mutações são exames demorados, podendo o perfil imunológico ajudar no estabelecimento do diagnóstico e na orientação terapêutica.

Palavras-chave: Ataxia, Telangiectasia, criança, perfil imunológico.

A MEDICINA FÍSICA E DE REABILITAÇÃO NO TRATAMENTO MULTIDISCIPLINAR DA FIBROSE QUÍSTICA.

Rita Cardoso Francisco, Fernando Fonseca, Mafalda Pires, Isabel Seixo.

Medicina Física e Reabilitação, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- XII Congresso Nacional da Sociedade Portuguesa de Medicina Física e de Reabilitação, Salgados, 10-12.Março 2011.

Resumo: A Fibrose Quística (FQ), é a doença hereditária mais comum na população caucasiana. Há uma grande variedade na apresentação e na gravidade clínicas. Os órgãos mais afectados são o pulmão e o pâncreas. Na maioria dos pacientes, a doença apresenta-se, na infância, como infecções recorrentes ou persistentes do tracto respiratório, malabsorção intestinal e má progressão ponderal. A maioria da morbidade e mais de 90% da mortalidade correlaciona-se com doença pulmonar crónica e suas complicações. O papel da MFR no tratamento desta doença, está relacionado com a redução da obstrução das vias aéreas, melhorando a drenagem de secreções no sentido de melhorar a função pulmonar e tolerância ao exercício, manutenção/ melhoria da massa óssea, manutenção das amplitudes articulares e promoção do exercício aeróbio. A reabilitação respiratória, essencial no tratamento desta patologia, utiliza técnicas de limpeza das vias aéreas, de drenagem postural, drenagem autogénica, percussão torácica, pode auxiliar-se de dispositivos de pressão expiratória positiva. A utilização de técnicas com o objectivo de colheita de expectoração é de extrema importância, especialmente na criança mais pequena, porque o tratamento deve ser direccionado no sentido de identificar e erradicar as bactérias das vias aéreas. Nenhuma das técnicas é melhor que a anterior. As sessões de cinesiterapia respiratória devem ser frequentes e é importante também realçar a necessidade da realização de exercícios no domicílio. Nos períodos perioperatórios a cinesiterapia respiratória deve ser mandatória. Este trabalho pretende alertar para o papel essencial da MFR no tratamento das crianças com esta doença, integrada numa equipa multidisciplinar. A melhoria no tratamento da FQ e sobretudo das complicações respiratórias, conduziu a um aumento da esperança de vida.

Palavras-chave: fibrose quística, medicina física e de reabilitação, tratamento, multidisciplinar.

Poster

À PROCURA DO CITOMEGALOVÍRUS: UMA CAUSA EMERGENTE DE HIPOACÚSIA NEURO-SENSORIAL INFANTIL.

José Araújo Martins¹, Isabel Correia¹, Luisa Monteiro¹, Pedro Brazão Santos¹, Paulo Paixão², O Campos², Laura Vilarinho³, Sofia Almeida⁴, Teresa Marques².

1 – Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC, EPE; 2 – Departamento de Microbiologia, CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 3 – Instituto de Genética Jacinto de Magalhães; 4 – Centro Hospitalar da Cova da Beira.

- Comunicação no 58º congresso Nacional da SPORL 2011, Albufeira, 5/5/2011.
- CEORL de 2012, Barcelona, 2/7/2011 (Poster).
- IEB 2011, Lisboa 10/9/2011 (Poster).

A infecção congénita por Citomegalovírus (CMV) é considerada uma das principais causas de hipoacúsia neuro-sensorial em crianças. Um estudo prévio conduzido por alguns dos autores estimou a prevalência desta infecção em 1,05% de todos os recém-nascidos. Outros estudos europeus estimam que a infecção congénita por CMV possa ser responsável por até 20% dos casos de hipoacúsia neuro-sensorial em crianças.

Métodos: Realizou-se um estudo de coorte retrospectivo através da revisão de processos clínicos. Selecionaram-se as crianças com hipoacúsia neuro-sensorial bilateral moderada ou mais grave e que não tinham diagnóstico estabelecido. Após obtenção de consentimento informado, os cartões de Guthrie armazenado num laboratório de referência nacional foram enviados para a Faculdade de Ciências Médicas para serem analisados. A técnica usada consistiu em extracção de ácido desoxirribonucleico (ADN) induzida por calor, seguida de pesquisa de ADN do CMV através de amplificação por *polymerase chain reaction*.

Resultados: Dos 83 cartões de Guthrie testados, 8 (9,6%) foram positivos. Na nossa coorte, 11 doentes têm infecção congénita por CMV confirmada, correspondendo a 8,1% dos casos com diagnóstico confirmado mas apenas 3,4% dos casos no global. A gravidade da hipoacúsia tendia a ser mais acentuada e a progredir com a idade neste grupo.

Conclusão: A infecção congénita por CMV é uma causa significativa de hipoacúsia infantil na nossa população. As crianças com hipoacúsia mais acentuada ou progressiva devem ser estudadas para excluir esta infecção e acompanhadas mais regularmente para garantir a reabilitação auditiva adequada.

Palavras-chave: citomegalovirus, hipoacusia, neurosensorial, infantil

ABORDAGEM LAPAROSCÓPICA DAS MASSAS OVÁRICAS NA CRIANÇA E NA ADOLESCENTE: EXPERIÊNCIA DOS ÚLTIMOS 5 ANOS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA.

Aline Vaz Silva; Maria Knoblich; Cristina Borges; Paolo Casella.

Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso de Cirurgia Minimamente Invasiva e de Ambulatório, 26 a 28 de Maio, Portimão.

Objectivo: análise retrospectiva dos processos clínicos das doentes com diagnóstico de massa ovárica que foram abordados por cirurgia minimamente invasiva no Serviço de Urgência de Cirurgia Pediátrica no Hospital Dona Estefânia nos últimos 5 anos.

Método: revisão dos processos das crianças e adolescentes submetidos a cirurgia por massa ovárica por via laparoscópica ou videoassistida no Serviço de Urgência, no período de Fevereiro de 2005 a Fevereiro de 2011. Os parâmetros analisados foram o diagnóstico, técnica cirúrgica, tempo de internamento e complicações registadas.

Resultados: nos últimos 5 anos, 78 doentes foram submetidos a cirurgia de urgência por patologia anexial, dos quais 27 foram abordados por via laparoscópica ou videoassistida. Em 2005 esta via não foi utilizada em nenhum doente. Entre 2006 e 2009 foram realizados 20 procedimentos mini-invasivos com necessidade de conversão em 7. Em 2010 e 2011 foram realizadas 8 cirurgias por via laparoscópica.

Os procedimentos minimamente invasivos realizados foram:

- por técnica videoassistida : enucleação de quisto do ovário (n=3), enucleação de tumor quístico com preservação do ovário (n=2) e ooforectomia (n=2)
- por técnica laparoscópica : lavagem peritoneal por ruptura de quisto folicular (n= 2); punção percutânea de quisto do ovário (n=1); fenestração de quisto do ovário (n=3); enucleação de quisto do ovário (n=6); enucleação de teratoma quístico com preservação do ovário (n=1); destorção do ovário (n=1); ooforosalingectomia por necrose isquémica do ovário e trompa (n=3); salpingectomia por torção de trompa com quisto do paramétrio (n=1); enucleação de quisto do paramétrio (n=1).

O tempo médio de internamento foi de 2,6 dias (mínimo 1 dia; máximo 6 dias).

Dos processos consultados a única complicação registada foi hematoma da região inguinal e dos grandes lábios, com necessidade de transfusão.

Conclusão: a abordagem laparoscópica das massas ováricas no Serviço de Urgência de um Hospital Pediátrico tem vindo a intensificar-se nos últimos anos e o aumento da experiência permitiu a realização de procedimentos de complexidade crescente. A maior vantagem desta técnica consistiu num tempo médio de internamento mais curto, e com taxa de complicações mínima.

Palavras-chave: massas ováricas; laparoscopia, criança, adolescente, urgência.

ACRODERMATITE ENTEROPÁTICA: UM CASO DE DÉFICE DE ZINCO

Sara Batalha¹, Alex Figueiredo¹, António Bessa Almeida¹, José Cabral²,

¹ Unidade de Pediatria Médica, ² Unidade de Gastroenterologia. Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 4 de Janeiro de 2011

Caso clínico: Lactente do sexo feminino, 9 meses, internada por lesões cutâneas extensas impetiginadas, alopecia, candidíase oral, recusa alimentar e irritabilidade de etiologia a esclarecer. Sob terapêutica antibiótica e anti-fúngica verificou-se melhoria dos sinais inflamatórios das lesões iniciais com aparecimento de novas lesões. Laboratorialmente confirmou-se défice de zinco e após instituição de terapêutica com sulfato de zinco verificou-se uma rápida melhoria do quadro clínico com resolução quase completa das lesões cutâneas à data da alta, após 9 dias de terapêutica.

O seguimento em ambulatório foi realizado na consulta de Pediatria Médica e de Genética. Manteve terapêutica diária tendo-se constatado melhoria clínica com ausência de lesões *de novo* e regressão da alopecia. Aguarda resultado de estudo genético.

Discussão: A Acrodermatite Enteropática é uma doença autossómica recessiva rara causada por mutações a nível do gene SLC39A4 no cromossoma 8q24.3 que codifica um transportador de zinco. Estas mutações provocam alterações na absorção de zinco a nível gastrointestinal traduzindo-se, clinicamente, pela tríade: dermatite acral, alopecia e diarreia. Numa fase mais avançada evolui para infecções secundárias, atraso do crescimento, atraso do desenvolvimento psico-motor, alterações da cicatrização cutânea, anemia, fotofobia, hipoguesia, anorexia e atraso da puberdade. Quando não tratada é fatal.

Trata-se de uma patologia rara em que a suspeita clínica é importante e o tratamento essencial.

Palavras-chave: acrodermatite enteropática, défice de zinco

ACUTE ISCHEMIC STROKE SUCCESSFULLY TREATED WITH ALTEPLASE.

Paulo Rego Sousa^{1,2}, Rui Vasconcelos².

1 – Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia EPE, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 2 – Unidade de Neurologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Hospital Dr. Nélio Mendonça EPE, Funchal.

- 9th European Pediatric Neurology Society Congress, 10-14/5/2011, Cavtat, Croatia (Poster).

Introduction: Acute ischemic stroke (AIS) has significant attendant morbidity and is one of the top ten causes of childhood death. It requires prompt investigation and management, however little is known about the safety and efficacy of acute thrombolytic therapies in childhood arterial ischemic stroke. We report a case of a 13-year-old girl with an acute basilar thrombosis, successfully treated with intravenous recombinant tissue plasminogen activator (rt-PA) and discuss the management of pediatric arterial ischemic stroke.

Case Report: A 13-year-old female adolescent with acute basilar artery occlusion presented with headache, nausea and vomits, nearly 21 hours before hospitalization, followed by diplopia, decreased level of consciousness to a stuporous state and decorticate posturing, treated with intravenous recombinant tissue plasminogen activator, approximately 2 hours after the admission. Over the next 24 hours the patient's condition dramatically improved, with total recovery of mental state. On the third day of hospitalization she was without any neurologic deficits. MRI at 2 months demonstrated ischemic Pons sequelae.

Conclusions: This 13-year-old girl with a thrombotic basilar stroke had a remarkable improvement after the administration of IV alteplase, 21 hours after the initial neurologic symptoms. Although there have been a few reports of the use of alteplase in children with ischemic stroke, the role of thrombolysis in children remains to be determined. Given the importance and urgency of this topic, multicentric trials are needed to evaluate the dose, safety and efficacy of thrombolysis.

Key-Words: Pediatric, stroke, thrombolysis.

ADEM MULTIFÁSICA VS ESCLEROSE MÚLTIPLA: PODE A APRESENTAÇÃO CLÍNICA ORIENTAR O DIAGNÓSTICO?

Paulo Rego Sousa¹, Sara Machado^{1,2}, Carla Conceição³, Rita Lopes Silva¹, Ana Moreira¹, Eulália Calado¹.

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central E.P.E., Lisboa; 2 - Serviço de Neurologia do Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 3 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central E.P.E., Lisboa.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital Dona Estefânia do CHLC 2011, 30/6 – 2/7/2011, Lisboa (Poster).

Introdução: As doenças desmielinizantes do Sistema Nervoso Central (SNC) têm um amplo diagnóstico diferencial. O diagnóstico de encefalomielite aguda disseminada (ADEM) faz-se, sobretudo, se existe encefalopatia e uma evolução monofásica. Porém, se ocorrer uma recidiva com envolvimento de uma área do SNC diferente, o diagnóstico de ADEM multifásica poderá ser aplicado. O diagnóstico diferencial desta entidade com a Esclerose Múltipla (EM) é fundamental pelas implicações terapêuticas e prognósticas.

Caso Clínico: Criança do sexo feminino, sem antecedentes familiares e pessoais relevantes. Aos 11 anos, iniciou vômitos com 3 semanas de evolução, cefaleia, dificuldade na articulação verbal e desequilíbrio da marcha. Na observação constatou-se disartria, paralisia facial, ataxia da marcha e sinal Babinski bilateral. Realizou TC-CE e RM que mostraram “incontáveis lesões encefálicas e em menor número medulares e do nervo óptico direito, envolvendo preferencialmente a substância branca e com captação em anel”. No LCR tinha pleocitose, hiperproteinorráquia e bandas oligoclonais e apresentou alteração dos potenciais evocados visuais. Fez-se o diagnóstico de ADEM e foi medicada com ciclo de metilprednisolona, com boa resposta clínica, seguido de corticoterapia oral. Dois meses após o primeiro episódio e um depois do fim da corticoterapia, iniciou diminuição da força do membro inferior (MI) esquerdo, com aparecimento de novo de lesão frontal superior direita. Foi colocada a hipótese de ADEM multifásica, fez o 2º ciclo de metilprednisolona com boa resposta e ficou medicada com corticoterapia oral durante 3 meses. Cerca de 1 mês após a suspensão, notou dor à mobilização ocular esquerda, sem alteração da acuidade. Insidiosamente, ocorreu também instabilidade da marcha e alteração da sensibilidade do MI direito. O exame neurológico evidenciou nistagmo, alteração da sensibilidade profunda do MI direito e ataxia apendicular direita e axial. Por este motivo, repetiu RM que mostrou aumento do número de lesões. Estabeleceu-se assim o critério de disseminação no tempo e no espaço, pelo que se assumiu o diagnóstico de EM.

Conclusão: Actualmente ainda é controverso se os dois diagnósticos fazem parte do mesmo espectro ou se são entidades distintas. As diferenças clínicas e laboratoriais entre ADEM e EM são muito ténues e não existem critérios específicos para o diagnóstico diferencial, o que faz com que a evolução seja o único “teste diagnóstico” fiável para a sua distinção.

Palavras-chave: Encefalomielite aguda disseminada, esclerose múltipla.

ADOLESCENTS IN PEDIATRIC INTENSIVE CARE IN PORTUGAL.

Cristina Camilo¹, Gabriela Pereira², Helena Loureiro³, Marta João Silva⁴, Alexandra Dinis⁵.

1- Pediatric Intensive Care Unit, Santa Maria Hospital, Lisboa, Portugal; 2- Pediatric Intensive Care Unit, Dona Estefânia Hospital, Lisboa, Portugal; 3- Pediatric Intensive Care Unit, Fernando Fonseca Hospital, Lisboa, Portugal; 4- Pediatric Intensive Care Unit, São João Hospital, Porto, Portugal; 5- Pediatric Intensive Care Unit, Pediatric Hospital, Coimbra, Portugal.

- 22nd ESPNIC Medical & Nursing Annual Congress. Hannover, 02-05/11/2011 (Poster).

Objectives: To characterize the adolescents admitted to PICU, regarding to demographic and clinical variables.

Methods: Prospective study in adolescents (aged between 13 and 18 years) admitted to PICU from 01-Jan-2005 to 31-Dec-2010 (6 years). Collected data were submitted to a central database through a web-based, specifically developed, application.

Results: During the last 6 years from 11016 patients admitted in nine Portuguese PICU, 1432 (13%) were adolescents, 51,7 % cases were males. Median age was 14,6 years. Admissions were non-elective in 41 (%). The main admission diagnostic groups were Postoperative (52%), Trauma (12,2%) Respiratory (9,5%) and Neurologic (8%). 68% cases had a documented history of chronic disease, most frequently associated with respiratory and neurologic pathologies. Mechanical ventilation was necessary in 39% of the cases with a median of 3,3 days. Median length of PICU stay was 4,3 days. A total of 58 adolescents died in PICU.

Comments: These data provide useful information in order to characterize the actual status of Portuguese adolescents admitted in PICU and will allow intra-national and international comparisons with other PICU populations.

Palavras-chave: adolescents, pediatric intensive care unit, diagnosis

ADOLESCENTS' KNOWLEDGE AND ATTITUDES TOWARDS EPILEPSY COMPARED WITH ASTHMA IN PORTUGAL.

Ana Fernandes¹, Helena Pité², Rui Lopes³, Ana Romeira², Rita Lopes da Silva⁴.

1 - Serviço Pediatria, Hospital de Nossa Senhora do Rosário, Centro Hospitalar Barreiro-Montijo, E.P.E, Barreiro; 2 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; 3 - Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra, Centro de Intervenção e Investigação Social (CIS-IUL), Coimbra; 4 - Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- 29th International Epilepsy Congress, Rome, Italy, 28th August-1st September 2011 (Poster).

Epilepsy is one of the most common chronic diseases among children and teenagers and is associated with an important social stigma. Asthma is the most prevalent chronic disease in this age group.

Purpose: To evaluate knowledge and attitudes towards epilepsy compared with asthma, among Portuguese teenagers.

Method: Two questionnaires on knowledge and social impact of epilepsy and asthma, respectively, were applied to teenagers attending three schools from three different places in Portugal. Each student answered both questionnaires individually.

Results: A total of 110 students aged between 13 and 16 participated in this study.

Most teenagers have heard about epilepsy (96.4%) and asthma (97.2%). There were significant differences ($p < 0.05$) between the students' knowledge on both diseases: there were less correct answers regarding the definition of epilepsy, its treatment and prevalence, and more correct answers about the clinical course of the disease, when compared to asthma. The majority of students disclosed they would be more low-profile in revealing their own epilepsy diagnosis. Whereas most teenagers stated they would date or marry someone with asthma, in what concerns epilepsy there is a 10% reduction in positive answers. Only 6.3% of the surveyed students would act properly while assisting someone with a seizure.

Conclusion: According to the results, among teenagers there is still a lack of knowledge, incorrect attitudes and some degree of social stigma in what concerns to epilepsy, when compared to asthma. This pilot study highlights the need to improve teenagers' knowledge and attitudes regarding epilepsy.

Palavras-chave: conhecimento, atitudes, asma, epilepsia, adolescentes.

Apresentação

AIRWAYS CHANGES RELATED TO AIR POLLUTION EXPOSURE IN WHEEZING CHILDREN.

Pedro Martins^{1,3}, Joana Valente⁶, Ana Luisa Papoila², Iolanda Caires¹, José Araújo Martins⁴, Pedro Mata⁵, Myriam Lopes⁶, Simões Torres⁷, José Rosado Pinto³, Carlos Borrego⁶, Isabella Annesi-Maesano^{8,9}, Nuno Neuparth^{1,3}.

1 - CEDOC, Departamento de Fisiopatologia, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 2 - Departamento de Bioestatística e Informática, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, CEAUL; 3 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 4 - Serviço 8 – Otorrinolaringologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 5 - Instituto Clínico de Alergologia, Lisbon; 6 - CESAM and Departamento de Ambiente e Ordenamento, Universidade de Aveiro; 7 - Serviço de Pneumologia, Hospital de São Teotónio, Viseu; 8 - INSERM; 9 - Université Pierre et Marie Curie, Paris, France.

- Eur. Respir. J. 2012; 39: 246–253.

In this study, we aimed to evaluate the relationship between individual total exposure to air pollution and airway changes in a group of 51 wheezing children.

Respiratory status was assessed four times (January 2006, June 2006, January 2007 and June 2007) during a 1-week period through a standardised questionnaire, spirometry, exhaled nitric oxide fraction and pH in exhaled breath condensate (EBC). Concentrations of particles with a 50% cut-off aerodynamic diameter of 10 µm (PM₁₀), O₃, NO₂ and volatile organic compounds were estimated through direct measurements with an ad hoc device or air pollution modelling in the children's schools and at their homes in the same 4 weeks of the study. For each child, total exposure to the different air pollutants was estimated as a function of pollutant concentrations and daily activity patterns.

Increasing total exposure to PM₁₀, NO₂, benzene, toluene and ethylbenzene was significantly associated with a decrease of forced expiratory volume in 1 s (FEV₁) and with an increase of change in FEV₁. Increasing exposure to NO₂ and benzene was also related to a significant decrease of FEV₁/forced vital capacity. Increasing exposure to PM₁₀, NO₂, benzene and ethylbenzene was associated with acidity of EBC.

This study suggests an association in wheezing children between airway changes and total exposure to air pollutants, as estimated by taking into account the concentration in the various microenvironments attended by the children.

Palavras-chave: Breath condensate analysis, NO₂, particles with a 50% cut-off aerodynamic diameter of 10 µm, spirometry, total exposure, volatile organic compounds.

Artigo

ALERGIA À PÊRA EM CRIANÇA COM SENSIBILIZAÇÃO AO LÁTEX - UM CASO DE REACTIVIDADE CRUZADA?

Cátia Alves, Ana Margarida Romeira, Paula Leiria Pinto.

Serviço de Imunoalergologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- XXXII Reunião Anual da SPAIC, Porto, 1 a 3 de Outubro de 2011 (Poster).

Introdução: Na alergia ao látex são conhecidos como grupos de risco *major* doentes com espinha bífida/malformações urológicas e os profissionais de saúde. Está também descrita a possibilidade de reacções após a ingestão de frutos/vegetais - Síndrome látex-frutos -, entidade que devido ao perfil de sensibilização é mais comum nos profissionais de saúde. No entanto, têm surgido situações que não seguem os padrões esperados, como o caso clínico que a seguir se descreve.

Caso clínico: Reporta-se um caso clínico de uma jovem de 10 anos, com parésia do plexo braquial e luxação do ombro direito à data do nascimento, submetida a duas intervenções cirúrgicas. Como antecedentes familiares, apenas de salientar mãe com rinite alérgica. Aos 9 anos refere pela primeira vez dois episódios de edema das mãos e pavilhões auriculares, eritema da face e dispneia alguns minutos após a refeição. Aos 10 anos, após ingestão de castanha inicia quadro de angioedema labial, eritema da face, tosse e dispneia. Em ambas as situações recorreu ao serviço de urgência (SU), tendo sido medicada com antihistamínico e corticóide oral com boa resposta. A doente descrevia ainda prurido orofaríngeo com a ingestão de pêsego. Foi avaliada em consulta de Imunoalergologia, onde efectuou testes cutâneos por picada (TC) que foram negativos para aeroalergénios, extracto de pêsego e castanha e positivos para látex e estes alimentos em natureza. Doseou-se IgE específica, tendo sido positiva apenas para látex (classe 4). Ficou em evicção de látex, castanha e pêsego e com indicação para efectuar em SOS kit de auto-administração de adrenalina, corticóide e anti-histamínico. De salientar que não refere sintomas no contacto diário com látex. Seis meses depois, após ingestão de pêra, inicia quadro de urticária, dispneia e sensação de aperto da orofaringe. Realizou TC que foram positivos para pêra (polpa e casca), tendo iniciado evicção deste alimento.

Discussão: Trata-se de um caso clínico curioso, pela identificação de alergia ao látex numa criança não pertencendo a nenhum grupo de risco, cuja manifestação inicial é um episódio de anafilaxia com a ingestão de castanha, sendo a síndrome látex-frutos pouco frequente nesta faixa etária. O episódio de anafilaxia com a ingestão de pêra leva-nos a suspeitar da existência de reactividade cruzada com o látex, ainda não descrito até à data.

Palavras-chave: alergia ao látex, alergia alimentar, criança.

ALERGIA ALIMENTAR MÚLTIPLA.

Adriana Pinheiro, Sara Prates.

Serviço de Imunoalergologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- Acta Med Port. 2011; 24(3):453-456.

A alergia alimentar múltipla é uma resposta imune adversa a mais do que um alimento. Quando uma criança é alérgica a vários alimentos, o quadro clínico pode ser grave e a evicção dos alérgenos implicados leva a restrições dietéticas importantes.

Descrevemos o caso de uma criança de quatro anos com eczema atópico grave e alergia alimentar múltipla. Apresentou Imunoglobulina (Ig)E específica positiva aos oito meses para leite, trigo, centeio, cevada, glúten, soja, ovo (gema e clara) e iniciou evicção destes alimentos. Aos 20 meses tentou introduzir trigo, suspendendo após agravamento do eczema atópico. Aos três anos teve reacção anafiláctica após contacto com queijo.

Aos quatro anos mantém evicção de leite, ovo, trigo, glúten, cevada e centeio.

As restrições alimentares nestes doentes são grandes, havendo necessidade de controlo rigoroso dos alimentos ingeridos para evicção de reacções adversas e prevenção de carências nutricionais. É importante a abordagem multidisciplinar.

Palavras-chave: Alergia alimentar, criança, alergia alimentar múltipla.

Artigo

ALERGIA AO OVO. SERÁ O QUEIJO UM ALIMENTO A EVITAR?

Cátia Alves, Ana Margarida Romeira, Paula Leiria Pinto.

Serviço de Imunoalergologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- XXXII Reunião Anual da SPAIC, Porto, 1 a 3 de Outubro de 2011 (Poster).

Introdução: A alergia ao ovo é uma das alergias alimentares mais frequentes nas crianças. Esta alergia pode provocar graves reacções alérgicas em crianças sensibilizadas, sendo que a evicção do ovo implica importantes restrições na dieta. É uma alergia alimentar habitualmente transitória. No entanto, existem casos, como o que a seguir se descreve, em que esta persiste.

Caso Clínico: Os autores reportam um caso clínico de adolescente de 17 anos, com antecedentes de Síndrome de Kartagener e rinite alérgica. Com a primeira ingestão de ovo aos 12 meses refere reacção urticariforme e dispneia. Ficou em evicção desde essa altura, não tendo existido reacções ou contactos acidentais posteriores. Aos 17 anos, uma hora após ingestão de pizza com queijo *italiano*, descreve quadro de epífora, prurido nasal, estertores, angioedema da face e palpebral, exantema, lesões maculopapulares generalizadas e dispneia. Recorreu ao Serviço de Urgência onde foi medicado com adrenalina, clemastina, metilprednisolona e salbutamol, com melhoria clínica. Na sequência deste episódio foi referenciado a consulta de Imunoalergologia.

Realizou testes cutâneos por picada que foram positivos para gramíneas, oliveira, gato, clara, gema, ovalbumina e ovomucóide e doseamento de IgE total (1726 KUI/L) e específicas para clara e gema de ovo, ovalbumina e ovomucóide (classe 6). Foi medicado com kit de auto-administração de adrenalina, anti-histamínico e corticóide *per os* em SOS e evicção deste alimento. Na investigação do episódio referido verificou-se que o queijo italiano da pizza continha ovo, tendo sido este o factor desencadeante da reacção anafilática.

Discussão: A alergia ao ovo é considerada como tendo bom prognóstico, sendo que as crianças geralmente adquirem tolerância durante a idade escolar. No entanto, existem excepções. Com a introdução de alimentos habitualmente não consumidos na dieta portuguesa, fruto da globalização actual, podem surgir fontes alérgicas completamente inesperadas, pelo que devemos estar cada vez mais alerta e promover uma educação rigorosa dos nossos doentes nesse sentido.

Palavras-chave: alergia ao ovo, anafilaxia, alérgenos ocultos.

ALISKIREN IN PEDIATRIC BARTTER SYNDROME: THREE CASE REPORTS.

Sara Nóbrega, Margarida Abranches, Isabel Castro.

Pediatric Nephrology Unit, Department of Pediatrics, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisbon, Portugal.

- European Society Paediatric Nephrology – Dubrovnik, September 2011 (Poster).
- 12º Congresso Nacional de Pediatria – Albufeira, 2011 (Comunicação Oral).

Objectives: To analyze the efficacy of aliskiren to maintain potassium blood levels in three patients with Bartter Syndrome (BS) treated with large doses of oral potassium chloride.

Case 1: A 10-year-old boy was investigated at the age of one month for failure to thrive and vomiting. Molecular diagnosis confirmed BS type III (mutations in CLCNKB gene). Treated with oral potassium chloride supplements, (11 mEq/kg/day) with poor compliance and severe gastrointestinal side effects. At the age of eight, aliskiren 150mg/day was added to the treatment. One month later, normal blood potassium levels (K⁺ 3,8 mEq/L) were attained with 0,5 mg/kg/day of oral potassium. Now, he is no longer taking any potassium supplements and has normal potassium blood levels (4,2 mEq/l).

Case 2: A 10-year-old Boy was investigated for short stature at the age of four. Along with a growth hormone deficiency, diagnosis of BS type III (mutations in CLCNKB gene) was established. Treatment with oral potassium supplements (6 mEq/kg/day) was poorly effective. At the age of 8,5 years, aliskiren 150 mg/day was added to the treatment and potassium supplements reduced to 1,7 mEq/kg/day and maintained thereafter. Levels of blood potassium are now in normal range (3,8 mEq/L).

Case 3: An 8-year-old boy has been diagnosed with BS type I (SLC12A1/NKCC2) after several episodes of dehydration over the first 5 Months of life. Oral Potassium supplements reaching 6mg/kg/day were unable to maintain normal potassium blood levels. During the last 16 months, aliskiren 150 mg/day lead to a reduction in potassium supplements to 1,09 mEq/kg/day with normokalemia (4,2 mEq/L) and normal plasma renin activity.

Conclusions: Aliskiren seem to be an effective therapy to maintain potassium levels in different types of BS. As far as we know, these are the first reports of successful treatment of pediatric BS with a direct renin inhibitor.

Palavras-chave: aliskiren, Bartter syndrome, potassium, treatment, case report

ANAESTHESIA CHALLENGE IN A CASE OF PROGERIA.

Sofia Muller¹, Ângela Rodrigues², Luísa Gonçalves², Teresa Rocha².

1 – Anestesiologia, Centro Hospitalar do Funchal; 2 – Serviço de Anestesiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Apresentação no “3rd Annual Congress of the European Society for Paediatric Anaesthesiology”.

Introduction: Hutchinson-Gilford Syndrome, also known as Progeria has an incidence of 1:4000000 births and is caused by a point mutation that leads to an early cellular degeneration.

These children are a challenge to the anaesthesiologist because they have numerous anatomical and physiological changes that will affect the overall anaesthetic act.

In the English literature, there are five cases of general anaesthesia described in children diagnosed with Progeria but none using regional techniques.

Care Report: The authors report a case of a male, 8 years old child with Progeria, proposed for bilateral percutaneous correction of deformities of the toes. He is currently participating in a clinical trial for treatment of this pathology that has a contraindication for the use of several drugs including Benzodiazepines, Alfentanyl and Fentanyl.

Physical examination revealed marked delay status-weight (<P3) and a typical facial morphology with mandibular hypoplasia, retrognathia and limited mouth opening. He had no signs or symptoms of heart or cerebrovascular disease. The pre-operative tests showed no changes.

Limited by the contraindicated drugs of the clinical trial, it was decided to perform a combined anaesthesia with Inhalatory Anesthesia with a facemask under spontaneous breathing and a spinal block with 5 mg of levobupivacaine. The child remained hemodynamically stable throughout the entire procedure. The postoperative analgesia was done with Paracetamol and Tramadol.

Discussion: The preoperative evaluation of children with Progeria should be multidisciplinary with emphasis on cardiovascular evaluation looking for early development of atherosclerosis that predisposes them to heart attacks and strokes, and the characterization of the airway in order to anticipate difficulties in ventilation and intubation. Intraoperative monitoring should be according to the pathology of the child. Sometimes invasive monitoring can be appropriate and may be also used in the postoperative period. Due to joint deformities and lack of subcutaneous tissue, positioning can be difficult and care must be taken to protect pressure areas.

Because we predicted a difficult airway, we chose inhalation induction and maintenance allowing spontaneous ventilation. There are no pharmacokinetic or pharmacodynamic changes described in these children, but in this particular case, the limitation on our use of fentanyl and alfentanyl and because the surgery was in both lower limbs, we chose to do a subarachnoid block in order to ensure an effective pain management without endangering the child's stay in the clinical trial. Moreover, although we have not found described in literature the use of neuraxial anaesthesia in these children, this disease does not present with changes that make us suspect of an increased incidence of complications.

Finally, despite the appearance of these children, they have a normal emotional and intellectual development and our approach should be appropriate to their chronological age.

Palavras-chave: Progeria.

ANALYSIS OF SYNAPTIC PROTEINS IN THE CEREBROSPINAL FLUID AS A NEW TOOL IN THE STUDY OF INBORN ERRORS OF NEUROTRANSMISSION.

Sofia Duarte^{1,2}, Carlos Ortez¹, Ana Pérez¹, Rafael Artuch³, Angels García-Cazorla^{1,4}.

1 - Department of Neurology, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, and CIBER-ER Biomedical Network Research Centre on Rare Diseases, Instituto de Salud Carlos III, Madrid, Spain; 2 - Neuropaediatric Department, Hospital D. Estefânia, CHLC, EPE and CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3 - Department of Biochemistry, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, and CIBER-ER (Biomedical Network Research Centre on Rare Diseases, Instituto de Salud Carlos III, Madrid, Spain; 4 - Neurology Department, Hospital Sant Joan de Deu, Passeig Sant Joan de Deu, 2, 08950 Esplugues, Barcelona, Spain.

- J Inherit Metab Dis. 2011 Apr;34(2):523-8. Epub 2011 Jan 13.

In a few rare diseases, specialised studies in cerebrospinal fluid (CSF) are required to identify the underlying metabolic disorder. We aimed to explore the possibility of detecting key synaptic proteins in the CSF, in particular dopaminergic and gabaergic, as new procedures that could be useful for both pathophysiological and diagnostic purposes in investigation of inherited disorders of neurotransmission. Dopamine receptor type 2 (D2R), dopamine transporter (DAT) and vesicular monoamine transporter type 2 (VMAT2) were analysed in CSF samples from 30 healthy controls (11 days to 17 years) by western blot analysis. Because VMAT2 was the only protein with intracellular localisation, and in order to compare results, GABA vesicular transporter, which is another intracellular protein, was also studied. Spearman's correlation and Student's *t* tests were applied to compare optical density signals between different proteins. All these synaptic proteins could be easily detected and quantified in the CSF. DAT, D2R and GABA VT expression decrease with age, particularly in the first months of life, reflecting the expected intense synaptic activity and neuronal circuitry formation. A statistically significant relationship was found between D2R and DAT expression, reinforcing the previous evidence of DAT regulation by D2R. To our knowledge, there are no previous studies on human CSF reporting a reliable analysis of these proteins. These kinds of studies could help elucidate new causes of disturbed dopaminergic and gabaergic transmission as well as understanding different responses to L-dopa in inherited disorders affecting dopamine metabolism. Moreover, this approach to synaptic activity in vivo can be extended to different groups of proteins and diseases.

Palavras-chave: synaptic proteins, cerebrospinal fluid, inherited disorders of neurotransmission, diagnosis.

Artigo

ANEMIA DE CÉLULAS FALCIFORMES E ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL - UMA HISTÓRIA EVITÁVEL.

Ana Sofia Simões², Pedro Garcia¹, Isabel Fernandes¹, Lurdes Ventura¹, Rita Silva³, Deolinda Barata¹.

1 - Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital Reynaldo dos Santos, Vila Franca de Xira; 3 - Serviço de Neuropediatria, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Acta Med Port 2011; 24: 637-640

Introdução: Na criança, a etiologia do acidente vascular cerebral (AVC) é conhecida em 75% dos casos, sendo a anemia de células falciformes (ACF) a mais frequente na criança de raça negra. O interesse deste caso clínico reside na forma de apresentação pouco habitual e curso evitável.

Caso clínico: Criança de raça negra com 27 meses de idade, sem antecedentes relevantes, admitida por sinais neurológicos focais de instalação súbita. A tomografia computadorizada cranio-encefálica e ressonância magnética evidenciaram lesão isquémica aguda extensa e alterações compatíveis com AVC silencioso prévio. Analiticamente apresentava anemia normocítica, muitos drepanócitos de formação espontânea e 87% de hemoglobina S. Neste contexto, foi submetida a transfusão-permuta.

Conclusão: O AVC como complicação da ACF pode acontecer em idades precoces e surgir como quadro inaugural. Pensamos que se justifica divulgar o rastreio pré-natal e realizar um estudo da relação custo-benefício para a implementação de um rastreio neonatal desta patologia em Portugal.

Palavras-chave: acidente vascular cerebral, anemia de células falciformes.

Artigo

ANEMIA FERROPÉNICA

Gustavo Queirós, Mariana Andrade, Teresa Almeida, Lígia Braga, Orquídea Freitas
Unidade de Hematologia Pediátrica, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 15 de Novembro de 2011

A carência de ferro é o distúrbio nutricional mais frequente em todo o mundo e o mais significativo nos países desenvolvidos. A anemia representa apenas uma das consequências da ferropénia, que também poderá implicar um atraso no desenvolvimento psico-motor, má progressão estatura-ponderal, diminuição ou perversão do apetite e uma menor resistência à infecção.

A prevalência estimadas de anemia ferropénica variam entre os 1-14% nos países desenvolvidos e é >50% nos países em desenvolvimento. Um estudo realizado em Portugal estimou uma prevalência de ferropénia de 15,8% em crianças entre os 6 e os 24 meses, sendo que metade tinha anemia.

Após uma pequena revisão teórica sobre anemia ferropénica apresenta-se a análise das crianças observadas na consulta de Hematologia com o diagnóstico de anemia ferropénica no período compreendido entre 1 de Setembro 2010 e 31 de Agosto de 2011.

Por último, são discutidos os factores de risco, critérios de diagnóstico, terapêutica e seguimento, bem como, as principais causas de falência terapêutica encontradas.

Palavras-chave: anemia, ferropénia, ferro, deficiência

ANTIBIOTICS UTILIZATION RATIO IN A NICU.

Vera Rodrigues¹, Sara Santos¹, Raquel Maia¹, Maria Teresa Neto^{2,3}, Micaela Serelha².

1 - Pediatrics Department Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; 2 - Neonatal Intensive Care Unit, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., 3 - Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal.

- 19th European Workshop on Neonatology, 2011, 28/9-1/10/2011 Segóvia (Palestra).

Introduction: Antibiotics are one of the most common prescribed drugs in the NICU; despite this, studies on its use are scarce.

Aim: To assess antibiotics utilization ratio in a medical surgical NICU.

Methods: Prospective, observational study. Daily registry of antibiotics given to newborn infants; two periods of two months, 2010; data collected every day after the second medical round. Variables: treated patients, days on antibiotics, treatment/patient days, number of courses, number of antibiotics. Antibiotics utilization ratio – ratio days on antibiotics/days at the NICU.

Results: Patients enrolled - 113; admission days – 1722; length of stay - 15.2 days; 85 newborn infants were given antibiotics; days on antibiotics - 771; antibiotics utilization ratio – 44.8; 292 antibiotics were prescribed; 61.8% of patients were given more than two antibiotics and 15.3% had more than one course. The most frequent were gentamicin, cefotaxime, ampicillin, vancomycin and metronidazole.

Conclusion: Antibiotics utilization ratio should be subject of audits and a quality criteria on NICUs evaluation.

Palavras-chave: antibiotics, utilization, ratio, newborn intensive care unit

APLASIA PITUITÁRIA COMO CAUSA DE HIPOGLICEMIA PERSISTENTE.

Miguel F Correia, Lurdes Lopes²; Maria João Brito¹.

1 - Unidade de Infeciologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central; 2 - Unidade de Endocrinologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central.

- 12º Congresso Nacional de Pediatria, 6-8 de Outubro de 2011, Albufeira (Poster com discussão).

Introdução: A aplasia/hipoplasia da glândula pituitária é uma anomalia rara, geralmente associada a outros defeitos major do sistema nervoso central. As manifestações clínicas variam conforme o grau de hipopituitarismo, sendo a mais frequente forma de apresentação a hipoglicémia. O exame físico pode ser incaracterístico, ou existirem dismorfias faciais (lábio leporino, septo nasal subdesenvolvido, hipo/hipertelurismo) com excepção no sexo masculino onde é frequente ocorrer micropénis e criptorquidia. Na evolução destes doentes pode ocorrer atraso do crescimento e do desenvolvimento psico-motor.

Descrição do Caso: Apresenta-se o caso de uma lactente de 3 meses, sexo feminino, admitida na nossa unidade para esclarecimento de episódios de convulsões com hipoglicemia e infecções recorrentes. Dos antecedentes destaca-se prematuridade, baixo peso nascença, Persistência do canal arterial operada, múltiplas infecções com internamento (Sépsis precoce, infecção dos tecidos moles da cicatriz do cateter, infecção da ferida operatória e BCGite) e 4 episodios de convulsão que ocorreram em jejum. Apesar do diagnóstico precoce neonatal negativo, as análises mostraram níveis baixos de cortisol, hormona de crescimento, IGF-1 e T3 e T4 baixos com TSH normal. Realizou estudo imagiológico com RMN-CE que foi compatível com hipoplasia marcada/aplasia da hipófise com involução da sela turca, sem outras alterações major. A ecografia abdominal não mostrou qualquer alteração. O estudo da imunidade inata não revelou alterações. Aguarda estudo genético. Durante o internamento a doente iniciou terapêutica com hormona do crescimento, levotiroxina e hidrocortisona, mantendo glicemias progressivamente mais estáveis. Actualmente é seguida em consulta de Endocrinologia, Desenvolvimento, Neurologia e Medicina Física e Reabilitação. Apresenta um ligeiro atraso psico-motor, apesar de uma velocidade de crescimento normal.

Discussão: Tanto a hormona do crescimento, como o cortisol são hormonas contra-reguladoras que protegem contra a hipoglicemia, especialmente durante o jejum. Nos lactentes a ausência deste mecanismo protector, torna-os mais vulneráveis a hipoglicemias recorrentes que podem potencialmente levar a danos cerebrais se não forem diagnosticadas e tratadas. As ausências hormonais, podem ser tratadas com uma terapêutica de substituição correcta, geralmente para o resto da vida, podendo ter um crescimento/desenvolvimento próximo do normal.

Palavras-chave: aplasia pituitária, hipoglicémia

APLICAÇÃO DA CHILDREN'S DEPRESSION INVENTORY NUMA POPULAÇÃO CLÍNICA DE ADOLESCENTES: ESTUDO EXPLORATÓRIO.

Ana Lúcia Moreira¹ Paula Vilarica²; João Marques²; Fernanda Pedro²; António Matos².

1 - Serviço de Psiquiatria, Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental, Centro Hospitalar da Cova da Beira, E.P.E., Covilhã; 2 - Clínica da Juventude, Área de Pedopsiquiatria, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- XIX Encontro da Adolescência, 10-11/11/2011, Lisboa (Comunicação Oral).

Introdução: A Children's Depression Inventory (CDI; Kovacs, 1992) é usada para avaliar a existência de sintomatologia depressiva na infância e adolescência e tem sido amplamente aplicada em populações não clínicas, em Portugal, desde a sua validação (Marujo, 1994). Porém, os dados referentes a populações clínicas são escassos. **Objectivo:** Pretende-se estabelecer correlações clínicas numa amostra de adolescentes seguidos em consulta de Pedopsiquiatria fazendo uma contribuição para a validação da CDI em Portugal, com vista a permitir o alargamento da sua aplicação a populações clínicas.

Métodos: A CDI -27 itens foi auto-preenchida na 1ª entrevista de atendimento por 35 adolescentes (F=23; M=12) com necessidade de rastreio de depressão, utentes da Consulta de Ambulatório da Clínica da Juventude entre Janeiro/2010 e Julho/2011. Foram excluídos os casos com processo clínico incompleto. Na estatística usou-se o IBM SPSS 19.

Resultados: Os dados correspondem a 7,9% da população de origem (N=443). A idade média foi de 14,5 anos (Mín. =13; Máx. =16). A escolaridade média foi de 8,54 anos (Mín. =5; Máx. =11). A estrutura familiar e motivos de pedido de consulta corresponderam aos estudos anteriores efectuados na Clínica. O cut-off do nível clínico é 15 e 68,5% da amostra estava acima deste valor. O humor negativo (26%) e sentimento de ineficácia (23%) foram as subescalas mais elevadas; 40% dos jovens pontuou para mais do que uma subescala. Os diagnósticos obtidos foram Perturbações do Humor (43%), Perturbações de Adaptação (17%), Perturbações Disruptivas do Comportamento (14%), Perturbações de Ansiedade (9%), Problemas com Grupo de Apoio Primário (3%), Perturbações de Personalidade (3%), e outros (9%). O qui-quadrado não foi significativo para um cut-off de 15 (considerados Perturbações do Humor e Outros diagnósticos).

Conclusões: A CDI e os resultados das subescalas são úteis para uma abordagem focalizada e permitem a priorização de casos. Porém, os resultados obtidos comprometem o uso da CDI na detecção de Perturbações do Humor. Os autores sugerem a realização de mais investigações com o objectivo de alargar e melhorar a avaliação do uso clínico da CDI.

Palavras-chave: Adolescência; Depressão; CDI.

Apresentação

APPENDICEAL MUCOCELE –UNEXPECTED DIAGNOSIS IN A GYNECOLOGY DEPARTMENT.

André Correia, Fazila Mahomed.

Gynecology-Obstetrics Department, Dona Estefânia Hospital, CHLC-EPE.

- 9th Congress of the ESG – Copenhagen, Setembro 2011 (Poster).

Appendiceal mucocele is a rare entity, occurring in < 1% among appendicectomies, with a female predominance 4/1 (F/M) and a mean age of more than 50 years. The preoperative diagnosis is difficult; in most cases, it's an intraoperative finding.

In such work, we describe the two clinical cases occurring in last 10 years in our Department

Case 1 - 56 years old, posmenopausal, referred to our Department (02/2004) because an asymptomatic right adnexal septated cystic image, 53x48mm, with hipovascularized septa and a vascularised capsule with low flow resistance (IR 0,57). CA 125 elevated (71,3 U/mL). Exploratory laparotomy: an ovary increased, with a gelatinous consistency and an appendicular enlargement. Extemporaneous examination: a pseudomixoma peritonei, associated with a mucinous appendicular and an ovary tumor. It was performed a radical surgery. The histo-pathological analysis showed a mucinous cystadenoma of the appendix with peritoneal mucinous dissemination involving the ovary. Expectant attitude since the surgery, without clinical and imaging signs of recurrence.

Case 2- 62 years old posmenopausal and asymptomatic woman, with a large adnexal mass detected on routine pelvic ultrasound: heterogeneous, 94x84mm without vascularisation signs in its interior. CEA was elevated (41,47U/ml). Exploratory laparotomy (02/2010): enlarged appendix and macroscopically normal pelvic organs. An appendicectomy was performed. The histo-pathological analysis showed a 10cm mucinous cystadenoma of the appendix and signs of localized (visceral peritoneal surface) pseudomyxoma peritonei. Currently she's clinically well, in an expectant attitude.

Despite mucoceles of the appendix are rare, they should be considered in women presenting with abnormal quadrant masses.

Palavras-chave: appendiceal mucocele, gynecology department

Poster

ARTRITE SÉPTICA A SALMONELLA RAMSEY: UM CASO SINGULAR

Inês Madureira¹, Susana Santos¹, Maria do Carmo Pinto¹

¹Unidade de Adolescentes , Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia – Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE

- 12º Congresso Nacional de Pediatria. 6-8 de Outubro de 2011 (Poster)

Introdução: A artrite séptica é mais frequente na infância e em crianças menores de 3 anos. Na maioria dos casos ocorre por disseminação hematogénica, tendo como ponto de partida uma infecção do tracto respiratório superior, do tracto gastro-intestinal ou da pele. Tipicamente é monoarticular e afecta as grandes articulações dos membros inferiores.

A incidência tem diminuído nos últimos anos, sendo o *S. aureus* o principal agente de infecção.

Caso clínico: Criança de 9 anos, sexo masculino, PNV actualizado, previamente saudável com quadro de gastroenterite aguda há 2 meses e contacto regular com tartaruga. Recorreu ao SU por dor na articulação coxo-femural direita e claudicação da marcha com 4 dias de evolução. As queixas álgicas eram agravadas pelos movimentos passivos e activos da articulação, com limitação da sua amplitude. Analiticamente apresentava elevação dos parâmetros de infecção. A ecografia articular revelou líquido intra-articular não puro e septado. Procedeu-se à artrocentese e iniciou antibioticoterapia empírica. Foi isolada *Salmonella* no exame cultural do líquido articular, com ajuste terapêutico conforme TSA para Gentamicina e Ampicilina, que cumpriu 14 dias. A serotipagem identificou *Salmonella ramsay*. Estudo sumário da imunidade sem alterações e pesquisa de *Salmonella* nas fezes negativa. Teve alta clinicamente assintomático, após reversão dos parâmetros de infecção, medicado com amoxicilina + ácido clavulânico durante 14 dias.

Comentários: O diagnóstico precoce é o factor de prognóstico mais importante na artrite séptica, sendo de particular relevância nas infecções da articulação coxo-femural, pelo risco acrescido de necrose avascular da cabeça do fémur. A rápida instituição da antibioticoterapia e a drenagem articular minimizam as lesões nas estruturas articulares e previnem a artrite degenerativa.

No presente caso foi isolada uma bactéria associada a ecossistemas especiais, sendo frequente em répteis, nomeadamente tartarugas. Na espécie humana é causa de doença invasiva, mesmo em indivíduos imunocompetentes.

Palavras-chave: artrite séptica, *Salmonella ramsay*

ATAXIA-TELANGIECTASIA – A IMPORTÂNCIA DA CARACTERIZAÇÃO IMUNOLÓGICA NO DIAGNÓSTICO.

Ana Isabel Cordeiro¹; Conceição Neves²; Catarina Martins³; Luis Miguel Borrego³; Rita Silva⁴; Ana Moreira⁵; João Farela Neves².

1- Equipa de Urgência e Emergência; Departamento de Pediatria Médica, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2- Unidade de Infecçologia, Imunodeficiências Primárias; Departamento de Pediatria Médica, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 3- Laboratório de Imunodeficiências Primárias/ Imunologia, FCML; 4- Neuropediatria; Departamento de Pediatria Médica, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 5- Serviço de Neuropediatria, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso Área Pediatria Médica Hospital Dona Estefânia "Mais do que a soma das partes". Lisboa, 30 Jun–2 Jul 2011 (Poster com apresentação em sala).

Introdução: A Ataxia-Telangiectasia (AT) é uma doença autossómica recessiva caracterizada por ataxia cerebelosa progressiva, telangiectasias oculares e cutâneas, infecções broncopulmonares frequentes e atraso de crescimento. Estes doentes apresentam ainda hipersensibilidade às radiações ionizantes e predisposição a patologia neoplásica. Podem ser encontradas várias mutações, havendo uma correlação genótipo-fenótipo. As alterações imunes são muito variáveis, podendo envolver a imunidade humoral e celular. O diagnóstico diferencial inclui outras doenças neurológicas ou metabólicas, tais como as AT "like disorders", ataxia apraxia oculomotora 1 e 2, ataxia de Friedreich ou panencefalite esclerosante subaguda.

Casos Clínicos: Apresentam-se quatro crianças com idades entre os três e os oito anos (mediana 5,25 anos), pertencentes a duas famílias. Observadas inicialmente na consulta de Neuropediatria, foram enviadas à consulta de Imunodeficiências Primárias com a hipótese diagnóstica de AT. Todas apresentavam ataxia progressiva; dois dismetria importante e três nistagmo. Apenas dois irmãos (6 e 8 anos) apresentavam telangiectasias oculares. Nenhum tinha antecedentes de infecções de repetição. Os quatro apresentavam aumento da alfa-fetoproteína (AFP). O estudo imunológico revelou linfopenia T CD4 e CD8, linfocitose NK, diminuição das células naïve CD4 e CD8 e aumento células memória/ activadas. Duas crianças apresentavam défice de resposta a antigénios polissacáridos e IgG2 baixa. Os quatro apresentavam aumento importante das células CD3+TCR gd+ (10-50% do total de CD3), característico das doenças de reparação do ADN. Estas alterações corroboraram o diagnóstico de AT, vários meses antes do diagnóstico genético (apenas um já tem o resultado: mutação homozigótica do exão 8 do gene ATM) e em dois casos antes do aparecimento de telangiectasias. Têm todos em curso o estudo da radiosensibilidade.

Conclusão: O diagnóstico precoce desta entidade é extremamente importante, podendo ser difícil na ausência de telangiectasias. Permite adoptar medidas que melhoram e prolongam a qualidade de vida destes doentes e realizar aconselhamento genético. Os estudos da radiosensibilidade e a pesquisa de mutações são exames demorados, podendo o perfil imunológico ajudar no estabelecimento do diagnóstico e na orientação terapêutica.

Palavras-chave: Ataxia, Telangiectasia, criança, perfil imunológico.

ATTACHMENT, PHYSIOLOGICAL AND FAMILIAL VULNERABILITY IN CHILDHOOD OBESITY: AN INTERACTIVE MULTISYSTEM APPROACH.

Inês Pinto^{1,2}, Laura Oliveira¹; Maria Pinto¹; Conceição Calhau³; Coelho, Rui⁴.

1 – Área de Pedopsiquiatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 3 - Dept. Bioquímica, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.

- I Encontro de Doutorandos; 3º Simpósio em Metabolismo, Mecanismos Moleculares na Síndrome Metabólica; FMUP. Faculdade Medicina Universidade Porto. Porto, 14 de Dezembro de 2011; (Comunicação Oral, Poster).
- Revista Portuguesa de Cirurgia, Nov. 2011, (Suppl.): 65.
- Prémio Melhor Trabalho de Investigação – Saúde Mental, 2011; Sociedade Portuguesa para o Estudo da Obesidade.

The aims of the present study were to test the association between insecure attachment and basal cortisol and catecholamines levels in a sample of obese children. The role of familial vulnerability and gender was also investigated.

Methods: Cortisol and catecholamines levels of 8- to 13-year olds obese children were measured. Self-report questionnaires were used to assess attachment pattern and current anxiety and depression, and parent-report questionnaires were used to assess attachment, current anxiety and depression and familial vulnerability. Linear regression analyses were performed for individuals that scored low versus high on parental internalizing problems, and for boys and girls, separately.

Results: In the group with high parental internalizing problems, insecure attachment was significantly associated with reduced basal levels of cortisol, in boys ($p=0.007$, $b= -0.861$, $R^2= 73.0\%$). In the group with low parental internalizing problems, the association between insecure attachment and cortisol was not significant in either boys or girls, and it was negative in boys ($p=0.075$, $b= -0.606$, $R^2= 36.7\%$) and positive in girls ($p=0.677$, $b= 0.176$, $R^2= 3.1\%$).

Conclusions: Apparently, physiological risk factors for psicopathology in obesity are more evident in individuals with a high familial vulnerability. In addition, patterns of physiological risk for psicopathology in obesity are different in boys and girls. Therefore, it is important to take into account familial vulnerability and gender when investigating physiological risk factors for psicopathology in obesity. Insecure attachment in childhood may be a risk factor for obesity. Interventions to increase children's attachment security should examine the effects on children's weight.

Palavras-chave: attachment, stress, childhood obesity, metabolic syndrome.

Apresentação

Poster

AUTONOMIA EM PEDIATRIA.

Maria do Carmo Vale.

Centro de Desenvolvimento, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- A Ética em Pediatria 1º Simpósio de Ética do Hospital da Luz 11 de Novembro 2011 (Mesa Redonda).

Começando por invocar o artigo 12º da Convenção sobre os Direitos da Criança que refere designadamente “Os Estados Parte garantem á criança com capacidade de discernimento o direito de exprimir livremente a sua opinião sobre as questões que lhe respeitem, sendo devidamente tomadas em consideração as opiniões da criança, de acordo com a sua idade e maturidade”, foram abordadas as especificidades dos diferentes grupos etários da criança no que concerne à capacidade e competência para compreender o que à própria saúde diz respeito.

Com efeito, se a criança em idade escolar, pré-adolescência ou adolescência tem competência para se pronunciar e eventualmente decidir sobre matérias relacionadas com a sua saúde, o mesmo não é aceitável em crianças de idade inferior à pré-escolaridade.

Abordadas as várias correntes filosóficas subjacentes ao conceito de Autonomia e Beneficência, sublinha-se a importância da compatibilização entre os dois conceitos, em que o Princípio da Beneficência representa a essência do juízo ético no exercício da Pediatria.

Palavras-chave: Ética, pediatria, autonomia.

AVALIAÇÃO DA IMUNIDADE PARA INFECÇÕES DE TRANSMISSÃO VERTICAL NA POPULAÇÃO DE MULHERES DA MATERNIDADE.

Maria Teresa Neto, David Lito, Telma Francisco, Maria das Neves Tavares.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Reunião comemorativa dos 10 anos de reabertura da Maternidade 2011, 04/04/2011. Lisboa (Palestra).

Introdução: O rastreio sistemático para infecções de transmissão vertical durante a gravidez permite melhorar o prognóstico e o seguimento dos doentes eventualmente afectados e facilita o raciocínio do pediatra ou neonatologista.

Objectivo: Avaliar a imunidade materna e a evolução nos últimos anos e a estudar a influência da idade e da nacionalidade no estado imunológico para estas doenças.

Métodos e doentes: Estudo não probabilístico de prevalência de imunidade e infecção durante a gravidez. Dados obtidos dos processos clínicos dos recém-nascidos da Maternidade do Hospital (Abril, 2004-Diciembro, 2009).

Resultados: Em 3162 mulheres recolheram-se 9508 resultados de serologia 2639 resultados de rastreio para *Streptococcus* do grupo B (SGB). A taxa de imunidade para rubéola foi 93,3%, significativamente mais elevada em mães portuguesas e também mais elevada que no período 1988-95; para a toxoplasmose foi 25,7%, superior nos grupos de mães com mais idade e entre estrangeiras e mais baixa que no período 1988-95; foi encontrada IgG positiva para vírus citomegálico humano (CMV) em 62,4% das mulheres. No período 1988-95 era de 85%. As provas não treponémicas foram positivas em 0,5%. O AgHBs foi identificado em 2,3%, com taxa mais elevada entre as estrangeiras. Os anticorpos para o vírus da hepatite C e para o vírus da imunodeficiência humana foram encontrados respectivamente em 1,4% e 2,8% das mulheres rastreadas. Não foram diagnosticados casos de infecção congénita. A taxa de seroconversão para a Toxoplasmose diminuiu de 1988 para o período em estudo. O rastreio para o SGB revelou que 13,9% das mulheres eram portadoras.

Conclusão: Em vinte e cinco anos foi possível identificar uma mudança importante na seroprevalência e taxa de seroconversão de algumas doenças infecciosas de transmissão vertical durante a gravidez.

Palavras-chave: avaliação, imunidade, infecções, transmissão vertical, mulheres

AVALIAÇÃO DA MÁCULA E ESPESSURA DA CAMADA DE FIBRAS NERVOSAS PERIPAPILAR EM CRIANÇAS PREMATURAS

Ana Filipa Duarte¹, Rita Rosa¹, Arnaldo Santos¹, Ana Bettencourt², Cristina Brito³, José Nepomuceno³, Alcina Toscano¹, Rute Lino⁴, Pinto Ferreira¹

(1-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa, 2-Maternidade Alfredo da Costa, Lisboa 3-Unidade de Oftalmologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa, 4-Ortótica, Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa)

- 54º Congresso Português de Oftalmologia, 1-3/12/2011, Vilamoura (comunicação oral)

Introdução: Tem sido sugerido que o nascimento prematuro pode comprometer o normal desenvolvimento da retina e influenciar a acuidade visual futura.

Objectivo: Investigar alterações da mácula e da camada de fibras nervosas peripapilar numa população de crianças prematuras em idade escolar (entre 5 e 10 anos).

Método: Estudo prospectivo envolvendo crianças prematuras, seleccionadas na consulta de Oftalmologia Pediátrica do Centro Hospitalar de Lisboa Central no período de Maio a Julho de 2011. As mesmas foram distribuídas em 3 grupos: grupo que não desenvolveu retinopatia da prematuridade (ROP) - grupo P (GP), 20 crianças entre 5 e 10 anos; grupo que desenvolveu ROP que regrediu de forma espontânea - grupo R (GR), 20 crianças entre 5 e 10 anos; grupo com ROP submetida a tratamento – grupo T (GT), 15 crianças entre 5 e 6 anos. Foram ainda recrutadas 20 crianças saudáveis, na mesma faixa etária, e com nascimento após gravidez de termo, que formaram o grupo controlo – grupo C (GC). Todas as crianças foram submetidas a tomografia óptica computadorizada spectral domain (SD-OCT, Spectralis®) para determinação da espessura da mácula central, camadas perifoveais interna e externa e camada de fibras nervosas peripapilar. Dados relativos ao peso à nascença, idade gestacional e acuidade visual foram obtidos por consulta dos registos clínicos.

Resultados: Foram estudados 40 olhos de crianças prematuras sem ROP, 40 olhos de crianças prematuras com ROP que regrediu espontaneamente, e 20 olhos de crianças com ROP, submetidos a terapia laser. Os dados foram comparados a 40 olhos de uma amostra de crianças com nascimento de termo na mesma faixa etária. No grupo de crianças prematuras foram detectados, face à população controlo, valores de espessura central da mácula significativamente superiores (GP, GR, GT, GC, $280,87 \pm 18,65$; $301,67 \pm 24,19$; $329,65 \pm 29,35$; $270,57 \pm 10,74$, respectivamente), o mesmo não acontecendo com as espessuras perifoveais interna e externa, onde não se evidenciaram diferenças. A espessura média da camada de fibras nervosas peripapilar foi significativamente inferior nas crianças prematuras (GP, GR, GT, GC $95,72 \pm 16,17$; $80,97 \pm 12,68$, $81,40 \pm 24,63$; $97,20 \pm 8,01$, respectivamente). Estas diferenças foram mais significativas na população com ROP (tratada e não tratada), na qual também se verificou uma maior perda relativa da depressão foveal. Em nenhum dos olhos foi detectado líquido subretiniano ou tração vitreomacular.

Conclusões: Este estudo demonstrou que crianças prematuras, sobretudo as que desenvolvem retinopatia da prematuridade, podem apresentar alterações na anatomia foveal e espessura da camada de fibras nervosas peripapilar, sem que isso implique o comprometimento da acuidade visual.

Palavras-chave: prematuridade, mácula, fibras nervosas peripapilar, acuidade visual

DESAFIO DIAGNÓSTICO: AVC ISQUÉMICO ARTERIAL EM PEDIATRIA. CASO CLÍNICO.

Maria Vânia Sousa¹, Catarina Luis³, Sara Silva¹, Sílvia Afonso¹, António Marques¹, Sara Nóbrega², Margarida Abranches², Rita Silva³.

1 - Equipa Fixa da Urgência de Pediatria Médica; Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Equipa A1 da Urgência de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 3 - Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital Dona Estefânia Lisboa, Junho-Julho 2011 (Poster).

Introdução: O Acidente Vascular Cerebral (AVC) encontra-se entre as principais causas de mortalidade e morbidade na idade pediátrica. Trata-se de uma entidade bem conhecida na idade adulta, havendo, porém, alguma dificuldade no seu reconhecimento na infância e adolescência. O AVC isquémico arterial, em particular, impõe grandes desafios em termos de diagnóstico devido à existência de manifestações clínicas e formas de evolução frequentemente atípicas.

Caso Clínico: Apresenta-se o caso clínico de uma adolescente de 17 anos, com história psiquiátrica conhecida, que recorre à Urgência de Pediatria Médica por quadro de ansiedade extrema associada a alteração do discurso e assimetria da comissura labial. Na observação destacava-se grande ansiedade, discurso repetitivo e incoerente e discreto desvio da comissura labial para a esquerda. Não revelou alterações analíticas e o exame imagiológico (TAC-CE) foi considerado normal. Dada a história psiquiátrica prévia foi observada por Pedopsiquiatria, tendo sido colocada a hipótese diagnóstica de Síndrome Conversivo. Oito horas após o início da sintomatologia e seis horas após a observação inicial, foi avaliada por Neurologia Pediátrica, tendo sido descritos défices neurológicos focais (afasia de Wernicke, parésia facial do tipo central à direita e monoparésia braquial direita grau 4). A RMN-CE com difusão demonstrou AVC isquémico recente do território da artéria cerebral média esquerda. Ficou internada, sob antiagregação oral com ácido acetilsalicílico, para vigilância e estudo etiológico.

Discussão: O reconhecimento do AVC pediátrico mesmo pelos profissionais de saúde é muitas vezes tardio. Salienta-se a necessidade de uma maior sensibilização e educação para esta patologia de forma a garantir um diagnóstico mais precoce, possibilitando o acesso às terapêuticas mais adequadas, de modo a permitir um melhor prognóstico a curto e longo prazo.

Palavras-chave: acidente vascular cerebral isquémico, pediatria

AVULSÃO DE DENTES DECÍDUOS E DEFINITIVOS – RECOMENDAÇÕES.

Mário Gouveia¹; Ana Fernandes²; Filipe Pina³.

1 - Serviço de Estomatologia, Hospital de São Marcos, Braga; 2 - Unidade de Estomatologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 3 - Serviço de Estomatologia, Hospital de Santo António, Centro Hospitalar do Porto, E.P.E.

- Publicação integral Revista «Notas de Pediatria», volume 1, número2, 03/2011 ISSN1647-7200.

A avulsão dentária é um traumatismo pouco frequente, mas que gera muitos conflitos e ansiedade.

O prognóstico de um dente avulsionado define-se no local do acidente.

Este artigo visa estabelecer as melhores práticas, baseando-se nas recomendações da IADT (International Association of Dental Trauma) e outra bibliografia relevante. Os autores apresentam vários cenários terapêuticos, tendo em conta três variáveis: dente decíduo ou definitivo, desenvolvimento radicular e tempo extra-oral em meio seco.

Palavras-chave: dente, avulsão, reimplante, boas práticas.

Artigo

BRONCOSCOPIA – REVISÃO DE 2010

Ana Casimiro; Oliveira Santos

Unidade de Pneumologia, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 27 de Setembro de 2011

Os autores apresentam uma revisão da casuística da broncoscopia realizada no ano de 2010. Esta técnica realiza-se no HDE há 23 anos. É um meio complementar de diagnóstico mas pode ser uma técnica terapêutica quando permite extrair um corpo estranho endobrônquico ou destruir granulação com Argon Plasma.

Realizaram-se 244 broncoscopias (B) a 235 crianças, com uma média mensal de 20. Em cerca de 20% dos casos as crianças apresentavam doença crónica. Das 244 B, 19 (8%) foram rígidas (BR) com anestesia geral e as restantes 92% foram flexíveis (BF). Esta técnica realiza-se sempre que é necessária, sendo os meses de Março (13,9%) e Setembro (10,6%) aqueles em que é mais frequente. A distribuição por sexos é equivalente. A distribuição pela idade é variada, sendo realizada a 7,8% de RN muitos dos quais entubados e ventilados. Cerca de 21,3% das B realizaram-se a pedido de outros Hospitais, sendo a MAC responsável por 3,6% das referências. À maioria das crianças é pedida a B pela sintomatologia (52,5%), no entanto em cerca de 16,4% esta realiza-se por uma “suspeita”. O RX tórax é o motivo do pedido em 13,1%. A sintomatologia dominante é o estridor e a hiperreactividade brônquica (ambas 18,8%) e a insuficiência respiratória associada à dificuldade com o TET ocorrem em 10,7%. Realizou-se lavado broncoalveolar (LBA) 27% das B e isolou-se agente em 33,3% dos casos. O RX tórax foi motivo do pedido da BF em 32 casos (13%) quer por pneumonia com má evolução clínica quer por imagem que persiste, normalmente atelectasia do LM. Os diagnósticos mais comuns foram: inflamação 38,5%; malácia 17,6%; compressão/estenose 6,7%; normal 11%. Em 83 casos (34%) houve co-diagnósticos, sendo os sinais indirectos de S.aspirativo 17 (20,5%) casos desses.

Os autores salientam: a importância da técnica para uma visão global do aparelho respiratório; a segurança; a ausência de lista de espera e a necessidade de inovar.

Palavras-chave: casuística, broncoscopia, lavado broncoalveolar

BULLYING E SAÚDE MENTAL.

Cláudia Cabido, Rebeca Monte Alto, Tânia Duque, Viktória Mandrik.

Área de Pedopsiquiatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE.

- Reunião Inter-Equipas da Área de Pedopsiquiatria no Hospital Dona Estefânia, 2011 (Comunicação Livre).

Introdução: O Bullying é um tema que tem despertado a atenção da comunidade científica e pedagógica. Os estudos desenvolvidos nas últimas 3 décadas, têm associado o Bullying a sofrimento psíquico dos seus intervenientes e como precursor de delinquência e criminalidade na idade adulta. Não existe consenso quanto à especificidade do tema, no entanto o conceito pretende caracterizar um tipo particular de violência e agressividade entre pares. A definição do fenómeno implica, segundo alguns autores, a intencionalidade e repetição do comportamento com desequilíbrio de poder entre os intervenientes, provocador e vítima. Existe uma grande variabilidade nas taxas de prevalência, esta diminui com a idade, é mais frequente nos rapazes, acontece no perímetro escolar, principalmente no recreio e alguns estudos sugerem uma diminuição nos últimos 15 anos.

Os estudos têm permitido delinear os perfis social e psicológico dos diferentes intervenientes no Bullying, provocador, vítima, vítima-provocador e audiência, assim como das suas famílias, o que pode ter um impacto na prevenção, detecção e intervenção precoces.

Casos Clínicos: As autoras expõem dois casos de crianças do sexo masculino, ambas com 11 anos de idade, residentes em distritos diferentes, uma vítima e a outra vítima-provocador de Bullying, em que se observam consequências ao nível da psicopatologia das crianças. Os perfis sócio-psicológicos das crianças e das suas famílias são ilustrativos dos apresentados nos estudos.

Conclusão: A compreensão e maior conhecimento por parte dos clínicos e professores sobre o Bullying permitem uma maior protecção das crianças em idade escolar contra algumas formas de violência e agressividade, evitando situações de reactividade excessiva, como as medidas punitivas, geradoras de mais violência.

Palavras-chave: Bullying, Escola, vítima, provocador.

Apresentação

CANDIDÉMIA EM DOENTES PEDIÁTRICOS HOSPITALIZADOS.

Joana Almeida Santos, Inês Madureira, Catarina Gouveia, Maria João Brito.

Unidade de Infeciologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- 60º Congreso de la Asociación Española de Pediatría, 16-18/06/2011, Valladolid (Comunicação oral).

Introdução: A bacteriemia por *candida spp* é uma entidade com impacto crescente na morbidade e mortalidade hospitalar. Nos últimos anos tem-se observado um aumento de infecções por estirpes não *albicans*.

Objectivo: Determinar a frequência de candidémia em crianças hospitalizadas e caracterizar a abordagem destes doentes num hospital pediátrico, sem perfil oncológico.

Métodos: Estudo descritivo, de 1 de Janeiro de 2008 a 31 de Dezembro de 2010. O diagnóstico foi feito por isolamento de candida em hemocultura de sangue periférico. A análise estatística realizada por *EpiInfo*, versão 3.4.3.

Resultados: Identificadas 20 crianças, com uma mediana de idades de 14 meses (55% < 1 ano). Dezanove (95%) tinham patologia subjacente: síndrome malformativa (9) e destes 3 com intestino curto, prematuridade extrema (<1000g) (4), doença crónica (4) e neoplasia (2). 95% dos doentes tinham pelo menos um factor de risco para candidémia e 80% ≥ 2 factores: antibioticoterapia de largo espectro (85%), CVC (80%), permanência em cuidados intensivos (70%), ventilação mecânica (35%) e corticoterapia prolongada (30%). Um doente com infecção por VIH fazia antifúngico profilático. A duração média de internamento antes do diagnóstico foi 63 dias.

A *candida albicans* foi a mais frequentemente isolada (70%), seguida da *parapsilosis* (20%) e *famata* (10%), com um aumento das espécies não *albicans* em 2010.

Ocorreram complicações em 11/20 doentes (55%): desequilíbrio hidroelectrolítico (4), choque séptico (3), insuficiência respiratória (3), alterações hepáticas (3), renais (5), neurológicas (3) (abscessos cerebrais múltiplos em um caso), endocardite com vegetação (2) e lesão ocular (1).

Faleceram 7 crianças (35%). A mortalidade foi mais frequente na infecção por *candida albicans* ($p < 0.05$) e nos doentes com imunossupressão ($p = 0,08$).

Em 70% dos casos a anfotericina B lipossómica foi o fármaco utilizado. A duração média do tratamento foi 25.4 dias (mín 4; máx 81).

Conclusões: A bacteriemia por *candida spp* associou-se a morbidade significativa e elevada mortalidade. A abordagem destes doentes deve ser repensada de acordo com recomendações recentes que permitam prevenir e diminuir a gravidade da doença.

Palavras-chave: Candidémia, factores de risco, anti-fúngicos.

CASO CLÍNICO DE OSTEOMIELITE A SAMR COM PVL.

Hugo Constantino¹, João Lameiras Campagnolo², Susana Ramos², Cassiano Neves², Delfin Tavares², Catarina Gouveia².

1 - Serviço de Ortopedia do Hospital Curry Cabral, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2 - Serviço de Ortopedia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3 – Unidade Infecçiology, Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central.

- XVI Jornadas da SEOI, Matosinhos.

A osteomielite é uma infecção bacteriana invasiva muito comum nas crianças, com potencial para mau prognóstico no sistema músculo-esquelético.

O *Staphylococcus aureus* (SA) é responsável por uma multiplicidade de infecções no humano, e é o agente etiológico mais frequente nas infecções musculo-esqueléticas da criança. Nos últimos anos, as estirpes de SA Meticilino-Resistentes (SAMR) adquiridos na comunidade tem sido descrita com maior frequência, e associada à presença de Leucocidina Pantón-Valentine (LPV). A LPV é um factor de virulência que está associada a infecções de maior morbidade, sobretudo cutâneas e músculo-esqueléticas. O factor de virulência LPV parece ter desempenhado um importante papel na persistência e extensão local da osteomielite, em especial ao músculo.

A sua presença implica uma abordagem cirúrgica mais agressiva e uma terapêutica antibiótica mais prolongada.

Assim, a caracterização detalhada de SAMR-AC, no que respeita à presença do LPV, reveste-se de particular importância.

Palavras-chave: osteomielite, staphylococcus aureus metilino-resistente

CASO CLINICO VEPTR.

João Lameiras Campagnolo.

Serviço de Ortopedia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.

- Reunião anual VEPTR, Zurique.

Discussão de um caso de uma menina de 5 anos com doença neuro-muscular (Doença de Ulrich), com diminuição ligeira da função respiratória e com escoliose dorso-lombar grave, tratada com dispositivos de alongamento raquidiano (VEPTR E barras USS pediátricas).

Palavras-chave: doença de Ulrich, alongamento raquidiano

CAT-SCRATCH DISEASE WITH BONE INVOLVEMENT.

Raquel Maia¹, Maria João Brito², Rita de Sousa³, Catarina Gouveia².

1 – Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa; 2 – Unidade de Infeciologia Pediátrica, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa; 3 – Instituto Ricardo Jorge, Águas de Moura.

- 7º Congresso da Sociedade Mundial de Infeciologia Pediátrica (WSPID) 2011, 16-19/11/2011, Melbourn, Australia (Poster).

Background: *Bartonella henselae* infection typically presents as a self-limiting regional lymphadenopathy. Bone involvement is a very rare form of the disease.

Aims: To describe bone infection associated to cat-scratch disease (CSD) in a portuguese pediatric hospital.

Methods: Clinical records of children admitted at the hospital with the diagnosis of CSD associated bone infection, during 2010, were reviewed. Diagnosis was confirmed by serology using indirect fluorescence assay and nucleic acid amplification from lymph node biopsy.

Results: Two boys, 2 and 7 years old, were identified. One had prolonged fever and neck pain. MRI suggested D6-D9 osteomyelitis. Cultures were negative and *Mycobacterium tuberculosis* and *Brucella* infection were excluded. He was treated with gentamicin and cotrimoxazol, with clinical, but no significant image, improvement. The second child presented subacute sternoclavicular swelling and mildly enlarged axillary lymph nodes. Image studies revealed an osteolytic lesion of the clavicle and hypoechogenic splenic lesions. Histopathology of lymph node showed granulomatous adenitis and excluded malignancy. Therapy with azythromicin and rifampicin was successful. Both had contact with cats. Primary and secondary immunodeficiency was excluded.

Conclusion: The optimal therapy for atypical *Bartonella henselae* infection is unknown and the role of antibiotics uncertain. Several combinations of antibiotics have been proposed for bone disease treatment, but recommendations are lacking. The different outcome in the presented cases could be related with the distinct therapeutic regimens used. Although atypical infection has classically been associated with immunodeficiency, this has not been the rule in bone disease and the need for extensive evaluation must be reviewed.

Keywords: *Bartonella henselae*, cat-scratch disease, bone infection, therapeutics, children.

Poster

CENTRALIZAÇÃO/CONSOLIDAÇÃO EXPERIÊNCIA DO CHLC.

Graça Gouveia, Teresa Laranjeira.

Patologia Clínica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- 8/04/11- Jornadas de Patologia Clínica do CHLC – HDE

- Constituição do CHLC e valências hospitalares.
- Área de Diagnóstico Biomédico.
- Caracterização dos Laboratórios nos quatro hospitais em 2008.
- Objectivos para uniformização e centralização do CHLC.
- Uniformização de sistema informático, de equipamentos e reagentes.
- Reorganização de fluxos de trabalho e recursos humanos.
- Sistema de transporte próprio para a Patologia Clínica.
- Centralização com a criação do Corelab no HSJ.

- Colocação dos equipamentos de Hematologia, Hemóstase, Cadeia constituída por sistema pré analítico, centrífuga, equipamentos de química, imunoquímica e armazenador refrigerado de amostras e autoanalisadores complementares à cadeia de Química Clínica.
- Resumo de parâmetros analíticos efectuados no Corelab.
- Produção da Hematologia e Química Clínica no Corelab (urgência e rotina).
- Tempos médios de resposta rotina, urgência interna e urgência ao externo.
- Objectivos alcançados: Redução de custos, Rentabilização de recursos humanos, Integração de novas tecnologias e maior envolvimento dos profissionais.
- Novas metas: Melhoria da qualidade e Eficiência laboratorial.

Palavras-chave: centralização, diagnóstico biomédico, laboratório, centro hospitalar.

CENTRO DE DESENVOLVIMENTO DO HOSPITAL DE D. ESTEFÂNIA: CASUÍSTICA E ACTIVIDADE CIENTÍFICA.

Neide Urbano¹; Ana Moscoso¹; Maria João Pimentel², Manuela Martins², Isabel Santos², Filipe Silva², Mónica Pinto², João Estrada², Maria do Carmo Vale².

1 - Área de Pedopsiquiatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Centro de Desenvolvimento, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso Área de Pediatria Médica, Lisboa, Junho de 2011 (Poster com apresentação em sala).

Introdução: O Centro de Desenvolvimento iniciou a sua atividade no final de 2004, integrado no serviço 1 de Pediatria Médica do Hospital de Dona Estefânia.

Objetivos: Efetuar uma revisão do movimento assistencial e atividade científica do Centro de Desenvolvimento do Hospital de Dona Estefânia, desde o início da sua atividade em Setembro de 2004.

Métodos: efetua-se uma análise descritiva e retrospectiva do trabalho realizado no Centro de Desenvolvimento, desde o início da sua atividade considerando os seguintes parâmetros: número total das crianças observadas e sua caracterização relativamente a idade, sexo, grupos nosológicos de acordo com a ICD 10 e DSMIV, intervenções diagnósticas e terapêuticas; descreve-se a atividade científica do Centro, bem como a atividade de formação pré-graduada, quer no Âmbito do Internato Médico, quer no Âmbito da Academia; reflete-se sobre o balanço crítico da atividade desenvolvida e perspetivam-se os desafios que se colocam à Pediatria do Desenvolvimento no Hospital de Dona Estefânia em particular, e no contexto do SNS na sua globalidade.

Conclusões: Conclui-se da importância da convergência e rentabilização do Sistema Nacional de Saúde, Sistema Educativo e Segurança Social na prossecução de uma política, concretizada no terreno, de apoio à criança e família com Deficiência, em risco de a desenvolver e/ou em risco Bio-Psico-Social.

Palavras-chave: Centro de Desenvolvimento, casuística.

CHARACTERIZATION OF PEDIATRIC INTENSIVE CARE IN PORTUGAL.

Marta João Silva¹, Alexandra Dinis², Cristina Camilo³, Gabriela Pereira⁴, Helena Loureiro⁵.

1 - Pediatric Intensive Care Unit, São João Hospital, Porto, Portugal; 2- Pediatric Intensive Care Unit, Pediatric Hospital, Coimbra, Portugal; 3- Pediatric Intensive Care Unit, Santa Maria Hospital, Lisboa, Portugal; 4- Pediatric Intensive Care Unit, Dona Estefânia Hospital, Lisboa, Portugal; 5- Pediatric Intensive Care Unit, Fernando Fonseca Hospital, Lisboa, Portugal.

- 6th Congresso n Pediatric Critical Care, Sidney, 13-17/03/2011 (Poster).

Objectives: The authors pretend to characterize the population admitted to PICU, regarding to demographic and clinical variables.

Methods: Prospective study in all patients admitted to PICU with age between 29 days and 15 years, from 01-Jan-2005 to 31-Dec-2009 (5 years). Collected data were submitted to a central database through a web-based, specifically developed, application. Data are presented as percentages or as median (P25-P75).

Results: From the 8328 admissions, 719 were excluded due to age limits, leaving 7604 cases for analysis. 4474 (58.8%) cases were males. Median age was 30 (6-93) months. Admissions were non-elective in 4877 (64,1%) and for postoperative situations in 2835 (37,3%) cases, respectively. The main admission diagnostic groups were Postoperative, Respiratory and Neurology with 2251 (29.6%), 1784 (23.4%) and 930 (12.2%) cases, respectively. The three principal diagnosis responsible for admission to PICU were “Respiratory Failure”, “Bronquiolitis”, and “Head Trauma” with 498 (6.5%), 494 (6.5%) and 446 (5.9%) cases, respectively. 4006 (52.7%) cases had a documented history of chronic disease, “Central Nervous System”, “Other” and “Respiratory” pathology were involved in 1161 (28.9%), 813 (20.3%) and 743 (18.5%) cases, respectively. Mechanical ventilation was necessary in 3217 (42.3%) cases with a median of 6 days (1-6). Median length of PICU stay was 3 (2-7) days. A total of 385 (5.1%) children died in PICU.

Conclusions: These results allowed the description of Portuguese children submitted to PICU and will allow intra-national and international comparisons with other PICU populations.

Palavras-chave: population, pediatric intensive care unit, Portugal

CHILDREN WITH INTELLECTUAL DISABILITY: MOTHERS PERSPECTIVE OF BEHAVIOURAL PROBLEMS.

Vanessa Santos, Salomé Vieira Santos, Maria João Pimentel, Maria do Carmo Vale.
Centro de Desenvolvimento, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- 16th International Conference of the A.P.P.A.C., Athens, 17-20 Maio de 2011

Introduction: The present study focuses on mothers' perspectives of the behavioural problems of their children with intellectual disability (ID). The main goals are to characterize mothers' perception of behavioural problems and to analyze the relationship between behavioural problems and socio-demographic, school/peer and child problem variables.

Method: The sample includes 67 mothers of children with ID (aged 5-12; 36 male) from a Developmental Centre in Lisbon. The Portuguese adaptation of the Child Behaviour Checklist (CBCL) was used.

Results: Mothers identified a higher level of behavioural problems in children with ID (for both boys and girls) in relation to the Portuguese normative sample of CBCL. Children perceived as having more internalizing behavioural problems tended to be older. School performance and school failure were not associated with behaviour, but children who had relationship problems with their peers tended to have more internalizing and externalizing problems. Furthermore, mothers who had more difficulty in dealing with the child's ID and had more negative expectations in relation to the child perceived them as having more behavioural problems. **Conclusion:** Behaviour must be evaluated in children with ID and considered in intervention programs with parents and children.

Keywords: Behavioural Problems, Intellectual Disability, Mothers.

CIDP NA IDADE PEDIÁTRICA - DESAFIO DIAGNÓSTICO.

Maria Vânia Sousa¹, Susana Rocha², Ana Paula Soudo³, José Pedro Vieira².

1-Serviço de Pediatria Médica Geral, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa; 2-Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa; 3-Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa.

- XII Congresso Nacional de Pediatria, 6-8/10/2011, Albufeira (poster).

Introdução: A polirradiculoneuropatia desmielinizante inflamatória crónica (*CIDP*) é uma patologia auto-imune caracterizada pela desmielinização dos nervos periféricos e raízes espinhais, rara na idade pediátrica. Apresenta-se de forma progressiva ou mais raramente recorrente, tornando-se por vezes difícil o seu diagnóstico e o diagnóstico diferencial com Síndrome de Guillain-Barré.

Caso Clínico: Criança de 3 anos, com quadro de dor nos membros superiores e inferiores, proximal, simétrica, de agravamento nocturno, associada a recusa ou dificuldade no início da marcha e com 5 dias de evolução, sem outra sintomatologia acompanhante. Refere 2 episódios semelhantes nos 6 meses precedentes, com resolução espontânea em alguns dias. Nas 4 semanas prévias ao actual episódio, apresentou uma gastroenterite aguda sem agente isolado. Objectivamente salienta-se ausência de sinais inflamatórios locais, dor à mobilização dos membros (com possível sinal de Lasègue), diminuição da força muscular (grau 4) proximal e distal nos membros superiores e inferiores, tremor postural e intencional nos membros superiores, reflexos miotáticos presentes nos membros superiores mas ausentes nos inferiores e instabilidade na marcha. Não havia história de exposição a drogas ou tóxicos nem história familiar de neuropatia. Avaliação analítica para doenças auto-imunes e ecografias articulares não revelaram alterações. O estudo electromiográfico (EMG) demonstrou aumento das latências distais, com diminuição das velocidades de condução e atraso/dispersão das ondas F em múltiplos nervos. A análise do LCR revelou dissociação albuminocitológica. Estudo etiológico do LCR, sangue e fezes com resultados negativos. Em D9 de doença pela persistência das queixas álgicas, repetiu o EMG demonstrando agravamento da polineuropatia. Fez Imunoglobulina intravenosa (0,4 g/Kg/dia) durante 5 dias, com melhoria progressiva da sintomatologia e recuperação parcial da capacidade funcional.

Discussão: O diagnóstico de *CIDP* baseia-se em elementos clínicos (interpretamos como episódios recorrentes de neuropatia num período de cerca de 6 meses, embora a nossa observação da criança seja apenas a actual) e no estudo electrofisiológico (reúne critérios de diagnóstico). Está planeada biópsia de nervo para confirmação diagnóstica embora nem todas as *guidelines* considerem necessária esta investigação. É importante diagnosticar precocemente a *CIDP* de forma a instituir a terapêutica mais adequada, determinante para o prognóstico.

Palavras-chave: polirradiculoneuropatia desmielinizante inflamatória crónica, Guillain-Barré.

CIRURGIA DA EPILEPSIA: CARACTERIZAÇÃO DOS DOENTES OPERADOS DO SERVIÇO DE NEUROLOGIA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL D. ESTEFÂNIA.

Catarina Luís, Eulália Calado, Ana Moreira, José Pedro Vieira, Alberto Leal, Ana Isabel Dias.

Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa.

- 24^a Reunião da Liga Portuguesa contra a Epilepsia, 19/3/2011, Lisboa (Comunicação Oral).

Introdução: Nas últimas décadas a cirurgia da epilepsia tem ganho uma importância crescente na abordagem das epilepsias refractárias. A selecção correcta dos candidatos, a precocidade da referência às Unidades de Cirurgia e a adequada avaliação pré-cirúrgica são aspectos fundamentais para a obtenção de bons resultados.

Metodologia: Foram revistos os processos clínicos das crianças submetidas a Cirurgia da Epilepsia seguidas no Serviço de Neurologia Pediátrica do Hospital D. Estefânia (HDE), operados em vários centros, a maioria no Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental. Foram recolhidos dados demográficos, assim como dados relativos ao diagnóstico, à terapêutica pré e pós-operatória, e os resultados cirúrgicos segundo a Classificação de Engel.

Resultados: São seguidas no HDE cerca de 6000 crianças na consulta de Neurologia, uma parte significativa das quais com epilepsia, associada ou não a outra patologia neurológica. Foram identificadas 33 crianças submetidas a cirurgia da epilepsia. A idade actual é de 13 anos (mediana). As primeiras crises ocorreram aos 1,7 anos (mediana), estando a maioria sob politerapia na altura da cirurgia. A cirurgia ocorreu aos 7 anos (mediana). Foram submetidas a uma segunda cirurgia 7 crianças e 1 necessitou de terceira cirurgia. As patologias subjacentes identificadas foram: displasia cortical focal(24,2%), esclerose tuberosa(18,2%), esclerose mesial(12,1%), hamartoma hipotalâmico(12,1%), Sind. de Sturge Weber(9%) e DNET(6%). Em 4 crianças não foi identificada lesão estrutural. O tempo mediano de follow-up é de 4,5 anos.

Foram classificadas como Classe I na Classificação de Engel 26 crianças, 3 como Classe III e 4 como Classe IV.

Conclusões: A cirurgia da epilepsia é uma mais-valia na abordagem terapêutica das epilepsias refractárias. Os resultados da presente casuística são favoráveis, e estão de acordo com a literatura. No entanto, e baseado em dados internacionais, seria de esperar que o Serviço tivesse uma proporção maior de doentes operados.

Palavras-chave: Cirurgia, epilepsia, classificação de Engel.

COLESTASE INTRA-HEPÁTICA DA GRAVIDEZ CASUÍSTICA DA MATERNIDADE DO HOSPITAL DONA ESTEFÂNIA.

André Reis Correia, Vanessa Gomes Olival, Naiegal Pereira, Ana Ravara Bello, Manuela Caetano, Fazila Mahomed.

- 19º Congresso Português de Obstetrícia e Ginecologia – Porto, Março de 2011.

Introdução: A CIHG é uma patologia que surge habitualmente na 2ª metade da gestação e tem carácter recorrente.

Objectivo: Determinar a incidência da patologia, o *outcome* obstétrico e fetal das grávidas com diagnóstico de CIHG.

Métodos: Estudo retrospectivo, de Janeiro/2004 a Outubro/2010. Variáveis estudadas: referentes à grávida (idade, antecedentes obstétricos), gravidez (idade gestacional ao diagnóstico, conduta clínica) e parto (incluindo complicações intra-parto), bem como complicações maternas/fetais pós-parto.

Resultados: 57 grávidas (incidência 0,41% - 57/14053), com idade média 31,5±5,8 anos, 56,1% nulíparas e 36% com antecedentes pessoais de CIHG. A sintomatologia surgiu em média às 33,8±3,1 semanas (S). Em 55,9% procedeu-se a internamento imediato (IG 35±2,7S), 44,1% foram vigiadas em ambulatório (IG 32,1±3S), em média durante 3,7±1,9S. 57,9% necessitaram de terapêutica médica. Em 65% procedeu-se a indução do trabalho de parto, na maioria dos casos pela idade gestacional ($\geq 37S$); 17,5% iniciaram trabalho de parto espontâneo (70% pré-termo). Cesariana em 38,6%, das quais 72,7% em âmbito de urgência. 22,2% de casos de CTG intra-parto não tranquilizador e em 15,8%, líquido amniótico meconial. A idade gestacional média ao nascimento foi 36,2±2,2S; 38,6% RN prematuros (2/3 iatrogénicos), tendo-se verificado 1 caso de hemorragia pós-parto, 3 de febre puerperal e 1 de asfixia neonatal grave.

Discussão: Patologia de baixa incidência, recorrente, atingindo frequentemente grávidas de grupo etário superior. Associa-se a marcada iatrogenia, prematuridade, risco de distócia e sofrimento fetal intra-parto. Estes dados estão de acordo com a literatura.

Palavras-chave: colestase intrahepática, gravidez, casuística

Poster

COLHEITA E AVALIAÇÃO DAS AMOSTRAS DO TRACTO RESPIRATÓRIO INFERIOR.

Marios Chaintoutisarius.

Serviço de Patologia Clínica, Área de Diagnóstico Biomédico, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Acção de Formação em Serviço realizada pela Área Diagnóstico Biomédico Centro de formação do Hospital de São José, Lisboa, 21 de Março 2011.

Apresentação em powerpoint sobre as amostras do tracto respiratório inferior e o seu processamento no laboratório de microbiologia.

Apresentação dos meios de cultura usados e as condições de incubação. Para além disso, são listadas as regras de aceitação ou rejeição dos produtos enviados para o laboratório.

Segue a apresentação dos diferentes microrganismos associados a infecções respiratórias e a sua valorização no contexto clínico e laboratorial.

Palavras-chave: colheita, avaliação, amostras, tracto respiratório inferior, microbiologia.

COMO PROMOVER A AUTONOMIA NA CRIANÇA E ADOLESCENTE.

Maria do Carmo Vale.

Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Clínica da Educação, Lisboa, 21 de Maio de 2011.

Abordadas a importância do desenvolvimento cognitivo - processo através do qual a criança adquire formas de ação, pensamento e emoção progressivamente mais elaboradas e complexas, e desenvolvimento moral da criança - processo através do qual o ser humano adquire sensibilidade, atitudes, valores, capacidades e predisposição para agir como ser moral.

Conceitos fundamentais para a formação da personalidade da criança e do seu bem estar físico e moral, sublinha-se a diferença entre moral e convenção ensinadas em meio natural de vida e a progressiva responsabilização da criança, adolescente e jovem pelas suas escolhas, ações e opções.

Promover a autonomia significa: encorajar os filhos a refletirem e resolverem os seus próprios problemas; dialogar sobre os prós e contras de um determinado problema, condicionando a boa escolha; ver os factos e problemas do ponto de vista do seu filho: ouvir, questionar, apoiar, incentivar à reflexão e explorar saudavelmente a inquietação e desassossego nos futuros inadivinhados.

Palavras-chave: Autonomia, adolescência, desenvolvimento cognitivo e desenvolvimento moral.

COMPLICAÇÕES HEMATOLÓGICAS GRAVES EM DOIS CASOS DE LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO

Miguel Correia, Paula Kjollerstrom¹, Deolinda Barata², Teresa Almeida¹, Margarida Paula Ramos³

¹Unidade de Hematologia Pediátrica, ²Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, ³Unidade de Reumatologia Pediátrica. Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 7 de Junho de 2011

O Lupus Eritematoso Sistémico é uma doença autoimune crónica, de evolução imprevisível, caracterizada pela lesão inflamatória de diversos órgãos. Na idade pediátrica há habitualmente uma forma de início mais grave, sendo os distúrbios hematológicos frequentes (50 a 75%). Descrevemos dois casos clínicos de LES com apresentação hematológica, as dificuldades no diagnóstico e terapêutica, bem como o atingimento multissistémico e acompanhamento multidisciplinar que exigem estes doentes.

CASO 1: Rapariga de 14 anos, que iniciou uma semana antes do internamento quadro de febre, cansaço, poliartralgias, *rash* malar e visão turva. Posteriormente, parestesias da hemiface direita, disartria e diminuição transitória da força muscular nos membros direitos. No SU, realizou TC-CE que foi normal. Por persistência das queixas visuais e astenia, foi reavaliada em SU observando-se palidez acentuada e livedo reticular. Analiticamente: Hb 4 gr/dl (Htc 10,4%), reticuloc. 9%, haptoglobina <0.08 mg/dl, muitos aglutinados eritrocitários e TCD ++++. Foi internada em UCIP por anemia hemolítica auto-imune grave associada a provável SAAF secundário a DSTC e iniciou corticoterapia, imunoglobulina e suporte transfusional. Observação oftalmológica foi sugestiva de oclusão da ACR, iniciando anticoagulação. Por persistência da gravidade da hemólise foi adicionada terapêutica com rituximab.

CASO 2: Menina, de 7 anos, que 2 semanas antes do internamento inicia quadro de artrite dos membros superiores e lesões cutâneas eritematosas dos joelhos e cotovelos. Depois, surgem equimoses espontâneas, gengivorragias, epistáxis e, à data do internamento, hematúria macroscópica e TA>P95. Analiticamente: Hb 8,9 gr/dl (VGM 81,8; HGM 28,6); Leucóc. 4.600/L; Plaq. 109.000/L; VS 155 mm/h; TP (37,2'', INR 3,05); APTT 82,1'' (V.R. 26-36''); F. de coagulação diminuídos e presença de inibidores dos F. VIII e IX; LA, ACA e Ac. Anti Beta2GP1+; ANA+ e Ac. AntidsDNA >3000 UI/ml. Foi medicada com corticoterapia, hidroxocloroquina e enalapril com melhoria clínica e hematológica.

O primeiro caso representa um quadro de anemia hemolítica autoimune grave em contexto de LES associado a SAAF, com expressão trombótica e multiorgânica (neurológica, oftalmológica e renal) com resposta satisfatória à terapêutica instituída. No segundo caso, também de apresentação multisistémica,

caracterizou-se por discrasia hemorrágica, mas a presença concomitante de factores trombóticos, dificultou e torna problemático o balanço terapêutico desta doente.

Palavras-chave: lupus eritematoso sistémico, complicações hematológicas

CONFINED PLACENTAL MOSAICISM IN CHORIONIC VILUS SAMPLING – CASE REPORT.

Vanessa Olival¹, Paula Caetano¹, Ana Bernardo¹, Hildeberto Correia², Manuela Caetano¹, Ricardo Mira¹.

1- Centro de Diagnóstico Pré-Natal, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central; 2- Unidade de Citogenética INSA Dr. Ricardo Jorge, Lisboa, Portugal

- Reunião Internacional, 38 Symposium Internacional, 23-25/Novembro/2011, Barcelona, Espanha.

Objectives: Chorionic Vilus Sampling (CVS) has several advantages over amniocentesis: it may be performed at an earlier gestational age, the results are quicker to obtain and there's a lower miscarriage risk – 1%. However, the higher prevalence of discrepant fetal and vilus sampling material's karyotype findings is a disadvantage of this technique – 0.5%. This is caused, amongst other causes, by placental mosaicism which consists of two genetically different cell lines. There are three types of placental mosaicism according to the abnormal cell line location: Type I – in the cytotrophoblast; Type II – in the vilus' stroma; Type III – in both the above locations.

Material and Methods: We present a case report about a 36-year-old pregnant woman going through our Department's 1st trimester combined screening program; a CVS was performed, which showed Confined Placental Mosaicism (CPM).

Results and Conclusion: Although the pregnant woman was in the low-risk group for aneuploidy, the patient wanted the cytogenetic study to be performed in order to reduce maternal anxiety. CVS was performed at the gestational age of 12 weeks + 5 days and the karyotype was 47XY+2/46XY. For the correct interpretation of this data an amniocentesis was performed at the gestational age of 15 weeks + 6 days, which showed a 46XY karyotype. We therefore conclude that the cytogenetic analysis of the CVS was the result of a CPM. A careful follow-up including fetal echocardiogram and seriated ultrasonographic monitoring was used to safely exclude malformations and fetal growth restriction. We verified no occurrences throughout pregnancy, delivery and perinatal period. CVS practice was recently implemented in our country and has many advantages over amniocentesis. Besides the fact that an earlier gestational age usually means less affective bonding to the fetus and therefore makes medical termination of pregnancy somewhat less difficult, one should consider specific situations like the one reported in which CPM may be diagnosed. This condition is associated with increased risk of fetal growth restriction, so the clinician should be aware of the need for a more careful follow-up, since perinatal complications, which should be anticipated and treated, can be expected in 16-21% of these cases.

Key-words: mosaicism, karyotype, CVS.

Poster

CONGENITAL PIRIFORM APERTURE STENOSIS.

Madalena Patrício Ferreira, Carla Conceição, Inês Cunha.

Serviços de Neurorradiologia e ORL, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- American Journal of Neuroradiology - Case of the Week Archive – 2011, May 16 (On-line case report).

Piriform aperture stenosis is a rare condition and cause of nasal airway obstruction in young children.

Computed tomography is the imaging modality of choice, showing typical findings, with inward bowing of the maxillary spines, hard palate hypoplasia and narrowing of the piriform aperture, sometimes associated with other anomalies, namely intracranial.

In this online case report, the authors present a case of piriform aperture stenosis, with his characteristics imaging anomalies.

Keywords: Piriform aperture stenosis; Computed tomography.

Apresentação

CONTRIBUTION OF NEURORADIOLOGY FOR THE DIAGNOSIS OF NEURODEVELOPMENTAL DISORDERS.

Carla Conceição.

Radiology/Neuroradiology Department, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Advanced Course - “Mental Retardation: from clinic to gene and back”.
- July 4-8, 2011. University of Minho, Braga, Palestrante (60’).

Mental retardation (MR) is a lifelong human disability characterized by impairment of cognitive and adaptive skills, which presents in infancy or the early childhood years. It cannot be diagnosed until the child is older than 5 years, when standardized measures of intelligence become reliable and valid and so, the term “developmental delay” (DD) is usually reserved for children typically younger than 5 years.

Developmental disabilities, taken together, affect 5% to 10% of all children and are one of most common causes for performing neuroimaging studies in children, seeking for anatomical and structural brain abnormalities and ultimately for clues that enable us to reach a diagnosis.

Magnetic Resonance Imaging (MRI) is the neuroimaging modality of choice, it provides a great anatomical detail, has a high sensitivity in detecting brain pathologic findings and also offers physiological and functional information.

The role of imaging in these patients it is not well-defined and remains controversial.

Recommendations range from performing brain imaging on all patients or only on those with indications on clinical examination, such as micro/macrocephaly, focal motor findings and epilepsy.

Structural brain abnormalities in neuroimaging studies range from 9 to 100%, depending mostly on subject selection criteria and the expertise in interpretation, but MRI alone leads to an etiologic diagnosis in a much lower % of patients (0,9 to 9%). Imaging abnormalities can be specific, allowing the patient inclusion within a certain pathological group (hypoxic-ischemic, TORCH infections, malformations, phakomatoses...) or non-specific, this last consisting in a group of subtle MRI abnormalities that are commonly seen in MR/DD, but that can also be found in children/adults with normal development (such as non-specific white matter abnormality, enlarged ventricles and subarachnoid spaces, corpus callosum dysplasia, dysmorphic hippocampus, cerebellar hypoplasia and atrophy). Although these non-specific abnormalities generally don't lead to a etiologic diagnosis, they have a higher incidence in MR/DD and their combination can be considered as a neuroimaging marker frequently associated with MR/DD.

In conclusion, MRI abnormalities are very frequent in MR/DD but, generally, they are not sufficient for determining the cause of the DD/MR. They are a “useful diagnosis” but not a “syndrome diagnosis”.

Keywords: Mental retardation; developmental delay; Magnetic Resonance Imaging; imaging abnormalities.

Apresentação

COREIA - EM BUSCA DO DIAGNÓSTICO!

Sara Pimentel Marcos¹, Maria João Brito¹, José Pedro Vieira².

1 - Unidade de Infeciologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa; 2- Unidade de Neuropediatria, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa.

- XVIII Reunião do Anuário do Hospital de Dona Estefânia, Lisboa, 30 de Junho a 2 de Julho de 2011 (Poster).

Introdução: A coreia, isolada ou associada a outros distúrbios do movimento, pode ser forma de apresentação de diversas patologias. A história clínica e o exame objectivo sugerem o diagnóstico e orientam a investigação da generalidade das situações de coreia, sendo a sua etiologia identificada na maioria dos casos.

Relato de caso: Adolescente do sexo feminino, 14 anos, residente em Angola, com movimentos involuntários dos membros e face, interpretados como coreia e discinésia oro-facial, e hipomobilidade do membro superior direito com cinco dias de evolução associada a labilidade emocional. Sem história sugestiva de doença estreptocócica, infeções recentes ou exposição a fármacos. Avaliação laboratorial, incluindo função tiroideia, ceruloplasmina sérica, exame citoquímico e imunoelectroforese do líquor, sem alterações relevantes. Pesquisa de tóxicos negativa. Ressonância magnética crânio-encefálica e electroencefalograma normais. Evidência ecocardiográfica de insuficiência mitral ligeira sem aspectos sugestivos de cardite reumática. Exame bacteriológico do exsudado faríngeo negativo e doseamento de anticorpos anti-estreptococo negativo. Apesar destes resultados realizou penicilina benzatínica. Do restante estudo infeccioso destaca-se serologia compatível com infecção a *Borrelia burgdorferi* sem envolvimento neurológico.

O doseamento de anticorpos *anti-N-methyl-D-aspartate receptor* (ac anti-NMDAR) foi positivo no soro. Iniciou tratamento sintomático com carbamazepina e haloperidol com resolução das queixas. A segunda amostra para pesquisa de ac anti-NMDAR no líquor e sangue foi negativa.

Conclusões: O facto de não haver confirmação de doença estreptocócica prévia, não nos permite assumir a coreia de Sydenham, causa mais frequente de coreia em pediatria. Como a restante investigação não foi conclusiva deverá esta doente ser seguida a longo prazo; talvez a evolução nos venha o dar o diagnóstico final.

Palavras-chave: coreia, ac anti MNDAR, coreia de Sydenham.

Apresentação
Poster

COW'S MILK ALLERGY – DOSE-DEPENDENT AFTER ALL - DESENSITIZATION PROTOCOL.

João Antunes, Marta Chambel, Helena Pité, Sónia Rosa, Paula Leiria Pinto.

Immunoallergy Department, Dona Estefania Hospital, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisbon, Portugal.

- 2nd- International Congress of Southern European Allergy Societies (SEAS), Lisboa, 31 de Março a 2 de Abril de 2011 (Comunicação livre).

Background: Cow's milk protein (CMP) allergy is the most common food allergy in children, and oral tolerance is expected in 20-75% of patients by the age of 3. The management strategies are still controversial. Elimination diet represents the mainstay of treatment but oral desensitization (OD) strategies can also be adopted with success.

Case Report: The authors present the case of a 15-months-old girl, exclusively breastfed until 3-months-old. On the 1st week under CMP formula, the patient developed generalized urticaria and bilateral feet and hand angioedema 1 hour after milk ingestion. She was successfully treated at an emergency department. In our outpatient clinic skin prick tests (SPT) were positive to alpha-lactoalbumin (AL), beta-lactoglobulin (BL) and whole milk and negative for casein, egg, soy and common aeroallergens. Specific IgE (sIgE) determination (Immulate®) yielded 0.4KUA/L (AL), 12.40KUA/L (BL), 9.67KUA/L (casein), 2.5KUA/L (whole milk) and total IgE 161KUI/L. Milk eviction diet and extensively hydrolysed formula were advised.

Several episodes of urticaria/angioedema occurred on the following 3 months, possibly due to accidental exposures. Symptoms were mild and resolved with anti-histamines. With 12 months-old, an accidental ingestion of CMP (trace amount of yogurt) was mentioned at kindergarten with no adverse reactions. At this time, sIgE results (ImmunoCap®) were: AL 0.12KUA/L; BL 0.09KUA/L; casein 0.39KUA/L; whole milk 0.48KUA/L. An oral food challenge was then performed and a final cumulative dose of 125g (one yogurt) was achieved with no adverse reactions. A daily maintenance dose (DMD) of 125g was tolerated for one week but two episodes of urticaria/angioedema were elicited when higher non-fractionated doses were given, one week apart. At this time, milk intake was suspended. Five days later we started on an OD program. Progressive increases in CMP were carried out in 5 weeks and a total dose of 250g was achieved with success. At present, a DMD of 375g (3 daily portions) is tolerated.

Discussion: Immunologic tolerance is a dose dependent phenomenon and increasing doses can be achieved with success. Motivated caregivers play a crucial role. Eventual drawbacks can occur but persistence is essential not to lose the opportunity in the face of eventual adverse reactions.

Palavras-chave: alergia alimentar, criança, dessensibilização.

COW'S MILK DESENSITIZATION REVEALING HIDDEN PATHOLOGY.

João Antunes, Marta Chambel, Sara Prates, Paula Leiria Pinto.

Immunoallergy Department, Dona Estefânia Hospital, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisbon, Portugal.

- XXIX Congress of the European Academy of Allergy and Clinical Immunology EAACI. Istanbul, Turquia, 11-15 de Junho de 2011 (Poster com discussão).

Background: Cow's milk protein (CMP) allergy is the most common food allergy in children. Oral tolerance is expected in 20-75% of patients by the age of 3. Eviction diets represent the mainstay of treatment. Alternative strategies are debatable. Oral desensitization (OD) remains under scope.

Case Report: The authors present the case of a 4-years-old girl, diagnosed with cow's milk protein (CMP) allergy and asthma. She was exclusively breastfed for 2 months. Few days after CMP introduction, she developed generalized urticaria, facial angioedema and vomit 1 hour after milk ingestion. In our outpatient clinic, skin prick tests were positive to whole milk, alpha-lactoalbumin (AL), beta-lactoglobulin (BL) and casein. Specific IgE (sIgE) determination (Immulate®) yielded whole milk 35.8 KU/L; AL 43.6 KUA/L; BL 6.98 KUA/L; casein 26.3 KUA/L. Milk eviction diet and extensively hydrolysed formula were adopted with symptom resolution. Several accidental exposures to CMP occurred, with immediate urticaria, angioedema and sometimes vomit. Isolated vomiting occurred occasionally (≈once a week), with no evidence of accidental CMP ingestion, and was never mentioned by the parents at the medical visits. At the age of 3.5 years, sIgE results (ImmunoCap®) were: whole milk 60.0 KU/L; AL 17.7 KUA/L; BL 11.1 KUA/L; casein 29.0 KUA/L and pre-school lung function test was within normal range. At this time we proposed OD to CMP. The first session was well tolerated and a daily maintenance dose (DMD) of 0.5mL bid was achieved. Three weeks later, 3 days before the 2nd session, she started with daily vomits, 6-8h after milk ingestion. On the 2nd session, immediate vomit happened once during dose escalation. A final dose of 5mL was tolerated. Initially, DMD was increased to 5mL bid but subsequently reduced and then stopped due to persistent delayed vomiting. Blood tests revealed increased peripheral eosinophilia (1000/μL Vs 360/μL before OD procedure). Digestive endoscopy with esophageal biopsies suggested eosinophilic esophagitis. Subsequent skin tests excluded other implicated food allergies. Swallowed fluticasone and CMP eviction diet were instituted with complete symptom regression.

Discussion: Eosinophilic esophagitis is a chronic inflammatory disease, with an emergent character and food allergy is often implicated. Immediate hypersensitivity reactions are rare but mixed IgE- and non-IgE-mediated mechanisms can be involved. The diagnosis often requires a high level of suspicion.

Palavras-chave: alergia alimentar, esofagite eosinofílica, IgE mediada, não IgE mediada.

CRIANÇA COM HETEROZIGOTIA COMPOSTA RARA ASSOCIADA A Distrofia Macular

Rita Rosa¹, Arnaldo Santos¹, Márcia Rodrigues², Cristina Brito³

1-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa, 2 Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa 3-Unidade de Oftalmologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa

– 54º Congresso Português de Oftalmologia, 1-3/12/2011, Vilamoura (Poster)

Introdução: As mutações no gene ABCA4 estão associadas a diferentes distrofias da retina: doença de Stargardt autossómica recessiva, fundos flavimaculatus, retinose pigmentar autossómica recessiva, distrofia de cones e bastonetes autossómica recessiva e degenerescência macular relacionada com a idade. As manifestações clínicas e a gravidade do fenótipo dependem da natureza dessa mutação e da actividade da proteína restante.

Material e Métodos: Os autores descrevem o caso clínico de um rapaz de 9 anos, com diminuição bilateral da acuidade visual com 2 anos de evolução. À observação apresentava acuidade visual corrigida de 2/10 e discreta alteração do pigmento macular, bilateralmente, sem outras alterações significativas.

Resultados: Do estudo realizado destacam-se: discromatopsia bilateral nos eixos azul-amarelo e vermelho-verde, electroretinograma multifocal com diminuição bilateral das amplitudes em todos os graus de estimulação e diminuição da espessura focal central bilateralmente no OCT. Na investigação realizada em consulta de genética detectaram-se duas mutações missense: c.2710A>G (p.Thr901Ala) e c.5327C>T (p.Pro1776Leu) no gene ABCA4. Estas mutações foram descritas em famílias com distrofia de cones e bastonetes autossómica recessiva/retinose pigmentar autossómica recessiva e distrofia de cones e bastonetes autossómica recessiva/doença de Stargardt autossómica recessiva, respectivamente.

Conclusão: Pretende-se dar a conhecer um caso clínico de distrofia macular numa criança de 9 anos em que o estudo clínico revelou a presença de uma heterozigotia composta ainda não descrita na literatura. Com o advento das opções terapêuticas, o reconhecimento dos vários fenótipos retinianos associados a mutações no gene ABCA4 está a tornar-se cada vez mais importante.

Palavras-chave: distrofia macular, gene ABCA4, heterozigotia composta

CRIANÇAS COM NECESSIDADES DE CUIDADOS DE SAÚDE ESPECIAIS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA.

Catarina Diamantino, Maria João Parreira, António Marques.

Equipa Fixa da Urgência de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- 12º Congresso Nacional de Pediatria, Albufeira, Outubro 2011 (Poster).

Introdução: As crianças com necessidades de cuidados de saúde especiais (NCSE) são aquelas que têm, ou apresentam risco de ter, uma perturbação crónica (física, de desenvolvimento, comportamento ou emocional) e que necessitam de serviços de saúde de um tipo ou dimensão para além do que é requerido pelas crianças em geral. Estas crianças são especialmente vulneráveis em situações de urgência/emergência devido à falta de informação sobre os seus problemas médicos, o que pode condicionar atrasos no tratamento, exames desnecessários ou mesmo erros graves.

Objectivos: Verificar se a informação clínica disponibilizada no sistema informático permite à equipa médica do Serviço de Urgência (SU) ter uma abordagem competente, coordenada e coerente das crianças com NCSE num episódio de doença aguda.

Material e Métodos: Revisão de 3 casos clínicos que preenchem a definição de NCSE. Parâmetros pesquisados no sistema informático: motivo de vinda ao SU; diagnósticos prévios; exame físico e parâmetros vitais de base; terapêutica e técnicas específicas; plano de actuação em situações agudas.

Resultados: Foram seleccionados 3 casos clínicos: 1) Adolescente, sexo feminino, 14 anos, Síndrome de Rett, epilepsia, ventilação domiciliária e alimentação por gastrostomia, trazida ao SU por hipoxémia; 2) criança, sexo masculino, 5 anos, doença pulmonar crónica, ventilação domiciliária, observado por dispneia; 3) Adolescente, sexo feminino, 17 anos, Diabetes Mellitus tipo 1 e tuberculose pulmonar, recorreu ao SU por vómitos e prostração. Os parâmetros pesquisados encontravam-se dispersos por vários registos clínicos de consultas e observações em SU. Existia informação completa sobre o motivo de vinda ao SU e os diagnósticos prévios. A informação relativa ao exame físico e parâmetros vitais de base era incompleta e não existia informação sobre terapêutica e técnicas específicas e plano de actuação em situações agudas.

Discussão: Estes casos são exemplo de crianças com NCSE, seguidas em múltiplas consultas e com vários episódios de urgência. Os dados acessíveis no sistema informático eram descoordenados e pouco esclarecedores da situação de base e dos cuidados requeridos em situações de agudização da doença. Para que a assistência das situações de agudização de crianças com NCSE seja adequada deve basear-se em informação a mais completa possível. Para que tal se possa concretizar os autores propõem um formulário informático que sumariza a informação relevante, facilmente actualizado e acessível sempre que necessários cuidados especiais.

Palavras-chave: crianças, cuidados de saúde especiais, serviço de urgência

CRISES NA UNIDADE DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS.

Ana Moreira.

Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa.

- 23º Encontro Nacional de Epileptologia, 18-19/3/2011, Lisboa (Mesa redonda: Crises no doente crítico).

Introdução: O internamento de crianças, por convulsões, em Unidades de Cuidados Intensivos Pediátricos depende do grupo etário, quer na sua especificidade etiológica, quer na terapêutica ou no prognóstico. Consideramos dois grupos etários distintos- Recem nascido e crianças com idades compreendidas entre os 2 meses de vida e os 18 anos.

Métodos: Revisão da literatura e apreciação de dados preliminares colhidos na Unidade de Cuidados intensivos Pediátricos do Hospital de D. Estefanea nos anos de 2005 a 2010.

Resultados: As etiologias no 1º mês de vida são: Encefalopatia hipoxico-isquemica 50%, hemorragia intracraniana – 10%, Enfarte – 10%, Meningite e encefalite – 5-10%, Anomalias estruturais – 6% e outras (distúrbios hidroelectrolíticos, síndromes epilépticos criptogenicos, doenças metabólicas, epilepsias idiopaticas benignas, síndromes de privação, traumatismos).

Salienta-se a necessidade de monitorização electroencefalográfica continua para uma terapêutica mais precisa, mais lesta e mais eficaz.

Chama-se a atenção para as especificidades da terapêutica no Recem- Nascido. Nas crianças mais velhas salientam se os dados preliminares do estudo prospectivo que avaliou processos de crianças internadas por convulsões entre 2005 e 2010- no total 118 que corresponderam a 6,2% do total de internamentos. 43% das crianças tinham idade inferior a 2 anos e 41% tinha patologia neurológica previa . 42% tiveram convulsões com febre e 14% tiveram infeções do SNC.

Conclusões: Salienta-se mais uma vez a necessidade de monitorização contínua electroencefalográfica, que não é possível, ainda, nas nossas unidades.

Palavras-chave: Unidades de Cuidados Intensivos Pediátricos, convulsões, monitorização electroencefalográfica continua

DEFEITOS DA BETA-OXIDAÇÃO DOS ÁCIDOS GORDOS - APRESENTAÇÃO CLÍNICA E TRATAMENTO NA ERA PÓS-RASTREIO NEONATAL.

Ana Cristina Ferreira, Sílvia Sequeira.

Unidade de Doenças Metabólicas, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Sessão da Área de Pediatria Médica – 24/5/2011.

A beta-oxidação dos ácidos gordos é uma importante via metabólica de produção de energia especialmente durante os períodos de jejum, doença febril ou exercício físico. Os defeitos da beta-oxidação são um grupo heterogéneo de doenças que se manifestam com fenótipos de variedade e gravidade clínica diferentes. Os órgãos preferencialmente afectados são o coração, fígado e o músculo esquelético. O tratamento dietético é eficaz na maioria dos doentes e pode prevenir as crises de descompensação. Apenas a neuropatia periférica e a retinopatia associadas à deficiência da proteína trifuncional (TFP)/deficiência de 3-hidroxiacil CoA desidrogenase (LCHAD) são progressivas e irreversíveis apesar das medidas actuais de tratamento.

A instituição do rastreio neonatal reduziu significativamente a morbilidade e mortalidade associadas a estas doenças. Também a apresentação clínica dos doentes modificou-se significativamente, sendo que a maioria dos recém-nascidos estão assintomáticos no momento do diagnóstico e muitos assim permanecem com a instituição das medidas terapêuticas. Apenas as formas mais graves da deficiência de TFP continuam associadas a uma elevada taxa de mortalidade neonatal. O rastreio permitiu também identificar um grande número de doentes com fenótipos clínicos ligeiros. Esta nova realidade colocou em questão quais os recém-nascidos a tratar e como os tratar.

Na apresentação abordaremos quais as recomendações actuais de tratamento dos defeitos da beta-oxidação e apresentaremos sucintamente os casos clínicos seguidos na Unidade de Doenças Metabólicas.

Palavras-chave: beta-oxidação, ácidos gordos, tratamento, rastreio neonatal.

Apresentação

DÉFICE DE RESPOSTA A ANTIGÉNIOS POLISSACÁRIDOS.

Tânia Serrão¹; Sara Batalha¹; Ana Isabel Cordeiro¹; Catarina Martins²; Conceição Neves¹; Luis Miguel Borrego²; João Farela Neves¹.

1 - Unidade de Imunodeficiências Primárias, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2- Laboratório de Imunodeficiências Primárias/Imunologia, FCML.

- XII Congresso Nacional de Pediatria 06 a 08/10/2011, Albufeira (Poster).

Introdução: As imunodeficiências humorais constituem cerca de 2/3 de todos os défices imunitários congénitos. Dentro deste grupo de doenças existe uma grande variabilidade de apresentações clínicas, consoante a maior ou menor especificidade do defeito imune. O défice de resposta a antigénios polissacáridos é uma imunodeficiência congénita relativamente frequente, havendo estudos que estimam que possa estar presente em 5% a 10% de todos os doentes com infeções respiratórias de repetição. A falta de resposta aos antigénios polissacáridos está descrita em indivíduos com níveis séricos normais de imunoglobulinas e subclasses de IgG, em outros com deficiência quantitativa de subclasses de IgG (especialmente de IgG2) ou com défice de IgA (20% a 50% destes doentes), acompanhado ou não de défice de subclasse. Pode ainda estar também associada a outras imunodeficiências primárias, tais como o Síndrome de Wiskott-Aldrich, Ataxia-telangiectasia, Síndrome de hiper IgE ou Candidíase Mucocutânea crónica. A maioria destes doentes responde normalmente a antigénios proteicos e a resposta aos diferentes serótipos do *Streptococcus pneumoniae* pode ser muito heterogénea.

Casos clínicos: No presente trabalho foram reunidos dados clínicos de seis crianças com défice de resposta aos antigénios polissacáridos. Quatro foram estudados por infeções de repetição e dois em rastreio de crianças com ataxia-telangiectasia. Quatro apresentam defeito isolado, um associado a defeito de IgG2 e outro a défice de IgA. A orientação terapêutica destes doentes depende muito da clínica apresentada, pelo que um deles está em programa de substituição regular com imunoglobulina e três fazem antibióticoterapia profilática, com franca melhoria clínica. Os restantes não fazem qualquer terapêutica específica.

Conclusão: Esta é uma entidade que deve ser considerada por todos os clínicos. É facilmente rastreável, o que permite não só a adopção de estratégias preventivas eficazes (com conseqüente melhoria da qualidade de vida dos doentes e das suas famílias) mas também reduzir os custos de saúde associados.

Palavras-chave: Bronquiectasias, imunodeficiências primárias, défice de resposta a antigénios polissacáridos.

DEFICIÊNCIA CONGÊNITA FEMURAL E HEMIMÉLIA FIBULAR – AMPUTAÇÃO E PROTETIZAÇÃO.

Maria José Costa.

Medicina Física e Reabilitação, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- RECOA V (reconstrução osteo-articular na criança e adolescente) em Albufeira – 1 e 2 de Abril 2011.

As malformações congénitas dos membros inferiores têm uma grande variedade de apresentação clínica associada a grande leque de dismetria dos membros.

As classificações de Paley para a hemimélia fibular e para a deficiência femural congénita, dão orientação para o tratamento destes doentes: cirurgia de alongamento versus cirurgia de amputação.

Em qualquer das situações, as crianças têm de ser protetizadas para poderem fazer marcha, correr e brincar.

A protetização de uma criança tem de acompanhar o desenvolvimento psico-motor desta. As escolhas dos componentes protésicos também tem de ser feita consoante a idade, a personalidade e as preferências desportivas nos pré-adolescentes e adolescentes.

Palavras-chave: hemimélia fibular, deficiência femural congénita, amputação, protetização.

Apresentação

DELECCÃO 1p36 – A SÍNDROME NÃO EXPLICA TUDO...

Ana Laura Fitas¹, Rui Gonçalves², Teresa Kay², Sílvia Sequeira³, Maria João Brito¹.

1-Unidade de Infeciologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central EPE, Lisboa; 2-Serviço de Genética, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa; 3-Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital de Dona Estefânia, 30/06-02/07/2011, Lisboa (Poster).

Introdução: A criança com co-morbilidade grave é um premente desafio diagnóstico, cujo sucesso depende de uma abordagem multi-disciplinar. A síndrome de deleção 1p36, microdeleção subtelomérica de apresentação clínica pleiotrópica e multissistémica, pode incluir atraso do desenvolvimento psico-motor, alterações cardíacas, neurológicas e gastrointestinais.

Caso Clínico: Filha única de pais não consanguíneos, PNV sem vacinação anti pneumocócica, com múltiplos internamentos: choque cardiogénico com miocardiopatia dilatada (3M), sépsis a *S. aureus* e *Streptococcus* do grupo G (5M) e várias intercorências infecciosas (varicela, gastroenterite, bronquiolite, febre sem foco). Aos 22 meses é reinternada por choque séptico com falência multi-orgânica por *Streptococcus pneumoniae* (serotipo 23-F), complicada de osteomielite dos ossos do antebraço e abscesso abdominal com necessidade de cirurgia. Pelos antecedentes e gravidade desta sépsis pneumocócica investigou-se eventual imunodeficiência identificando-se asplenia, confirmada por corpos de Howell-Jolly, TC abdominal e laparotomia. Retrospectivamente, para além da miocardiopatia havia má progressão ponderal com dificuldades alimentares, atraso global do desenvolvimento psicomotor, dermatose eczematosa grave e hipereosinofilia (2.410-5.680/uL), investigada por Genética, Infeciologia e Doenças Metabólicas. O cariotipo revelou monossomia da região distal ao locus 1p36 – deleção 1p36. Cintigrafia com MIBG sem evidência de neuroblastoma (risco aumentado pela síndrome). O estudo metabólico foi negativo, à excepção de défice de L-carnitina, pelo que mantém suplementos estando em curso estudo molecular de CPT2 – gene associado a défice de carnitina, na localização 1p32. Quanto à hipereosinofilia, verificou-se IgE aumentada e biopsia óssea normal pelo que iniciou prednisolona 2mg/Kg/dia com resposta favorável, estando estudo molecular específico em curso.

Discussão: No fenótipo da síndrome enquadram-se o atraso global do desenvolvimento, a miocardiopatia e dificuldades alimentares. A asplenia, hipereosinofilia e dermatose eczematosa graves, não associadas a esta síndrome e de etiologia ainda a esclarecer podem-se integrar eventualmente na deleção terminal do cromossoma 1. As alterações no cariotipo carecem ainda de caracterização do ponto de quebra centromérico através de array-CGH, teste com maior especificidade para avaliar a tradução clínica dos efeitos individuais e combinados dos genes envolvidos.

Palavras-chave: Deleção 1p36, asplenia, hipereosinofilia.

Apresentação
Poster

DEPRESSÃO – BASES BIOLÓGICAS E PRINCÍPIOS DO TRATAMENTO FARMACOLÓGICO.

Andreia Araújo, Cátia Lopo Santos.

Área de Psiquiatria da Infância e da Adolescência, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central E.P.E.

- XXII Encontro Nacional de Psiquiatria da Infância e da Adolescência, 18-20 de Maio de 2011 (Poster de discussão).

Introdução: Na criança e no adolescente os episódios depressivos podem apresentar-se como tristeza generalizada, anedonia (característica bastante típica da 1ª Infância), tédio ou irritabilidade (que substitui muitas vezes o humor depressivo) e sentimento de indiferença perante actividades que anteriormente causavam prazer. É a presença de comprometimento funcional que distingue a depressão dos “altos e baixos” normais da infância e adolescência. Estima-se que a prevalência de depressão na 2ª Infância seja de 1-2%. Esta prevalência aumenta proporcionalmente com a idade, podendo atingir, no fim da adolescência, os 20%. O diagnóstico pode ser difícil: por vezes a irritabilidade e as alterações do comportamento dominam o quadro clínico.

Objectivos: Este trabalho tem como principais objectivos fazer uma revisão das teorias biológicas existentes e abordar, sucintamente, o tratamento farmacológico da depressão, dando ênfase aos fármacos mais utilizados em Psiquiatria da Infância e da Adolescência.

Resumo: Trata-se de um trabalho de revisão bibliográfica onde serão abordados conceitos farmacológicos chave como as definições de *Resposta*, *Remissão*, *Recuperação*, *Recaída*, *Recorrência*, bem como o funcionamento dos neurónios e circuitos monoaminérgicos (noradrenérgicos, serotoninérgicos e dopaminérgicos). Nas bases biológicas da depressão serão enfatizadas as teorias da monoamina e dos receptores de neurotransmissores. Abordar-se-á de modo sucinto a influência dos receptores de monoaminas na transdução de sinal e regulação da expressão de genes. O vasto grupo farmacológico dos antidepressivos engloba, entre outros, os inibidores da monoamina oxidase, os antidepressivos tricíclicos e os inibidores selectivos da recaptção da serotonina. Não se pretendendo uma revisão exaustiva, tentar-se-á salientar os grupos mais importantes e os novos antidepressivos. Sendo a Infância e a Adolescência uma faixa etária para a qual existem poucos estudos de eficácia vs efeitos secundários dos antidepressivos, tentaremos salientar os fármacos melhor estudados e aqueles que estão recomendados.

Palavras-chave: depressão, infância, adolescência, antidepressivos.

Poster

ANGIOEDEMA HEREDITÁRIO – DESAFIO EM IDADE PEDIÁTRICA

Miguel Paiva, Paula Leiria Pinto

Serviço de Imunoalergologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 25 de Outubro de 2011

O Angioedema Hereditário (AH) é uma doença autossómica dominante que resulta da deficiência, quantitativa ou funcional, do inibidor da C1 esterase, uma proteína sérica da família das serpinas que, para além de intervir na regulação da activação da via clássica do complemento, desempenha um papel importante na regulação dos sistemas de coagulação, fibrinolítico e de contacto. A deficiência de C1-inibidor conduz à elevação dos níveis de cininas, em particular da bradicinina, que condiciona vasodilatação e aumento significativo da permeabilidade vascular na génese dos episódios de angioedema.

O AH tem uma prevalência estimada de 1:10000 a 1:50000 na população geral e uma distribuição equitativa por género e raça. Em 25% dos doentes não existe história familiar de AH, correspondendo a mutações espontâneas do gene localizado no cromossoma 11 (11q12-q13.1). Classicamente são descritos dois tipos de AH. O AH do tipo 1 resulta de um défice quantitativo do C1-inibidor e representa 85% dos casos de AH. O AH do tipo 2 resulta da diminuição da função do C1-inibidor. Do ponto de vista clínico, o AH caracteriza-se por crises recorrentes de edema da pele ou mucosas, sem urticária ou prurido associados. Os episódios de edema podem afectar qualquer parte do corpo, incluindo as extremidades, a face, a língua, o tronco e os genitais. O envolvimento da laringe, apesar de menos frequente, constitui a expressão clínica mais grave do AH, sendo potencialmente fatal. O edema da parede intestinal origina quadros de dor abdominal grave que simulam, não raramente, abdómen agudo. Os episódios de angioedema desenvolvem-se habitualmente de forma insidiosa durante as primeiras 24 horas, remitindo de forma lenta ao longo de 2 a 5 dias.

O AH inicia-se predominantemente em idade pediátrica mas com frequência é diagnosticado décadas após a primeira manifestação. Por se tratar de uma patologia que se associa a importante morbidade, múltiplos recursos ao serviço de urgência e mesmo fatalidades, se não diagnosticada e tratada adequadamente, importa rever a sua abordagem diagnóstica e especificidades terapêuticas e reflectir sobre a experiência obtida no seguimento de doentes pediátricos com AH no Serviço de Imunoalergologia do HDE.

Palavras-chave: angioedema hereditário, deficiência, inibidor da C1 esterase

DETECÇÃO DE PROTEÍNAS SINÁPTICAS NO LIQUOR COMO NOVO MÉTODO DE ESTUDO DE DOENÇAS DO METABOLISMO DOS NEUROTRANSMISSORES.

Sofia Duarte¹, Carlos Ortez², Ana Pérez², Rafael Artuch³, Angels García-Cazorla².

1 - Serviço de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E. e CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Portugal; 2 - Serviço de Neuropediatria, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, e CIBER-ER (Biomedical Network Research Centre on Rare Diseases, Instituto de Salud Carlos III, Spain); 3 - Serviço de Bioquímica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, e CIBER-ER (Biomedical Network Research Centre on Rare Diseases, Instituto de Salud Carlos III, Spain).

- Comunicação Oral no VI Congresso de Neuropediatria, Neurologia Fetal e Neonatal Lisboa, 20-22 Janeiro 2011.

Introdução: A investigação clínica de algumas doenças raras inclui estudos especializados no liquor, necessários para a identificação de uma doença metabólica subjacente. O exame citoquímico, lactato, aminoácidos, metabolitos das aminas biogénicas, pterinas e 5-metiltetrahydrofolato constituem o principal grupo de estudos bioquímicos realizados em caso de suspeita de encefalopatia de origem neurometabólica.

Objectivo: Com este trabalho procurámos explorar a possibilidade de detectar proteínas sinápticas no liquor, em particular da sinapse dopaminérgica e gabaérgica, como um novo método utilizado com fins de diagnóstico e de estudo de mecanismos fisiopatológicos subjacentes às doenças do metabolismo dos neurotransmissores.

Métodos: Foram analisadas por western blot, no liquor de 30 crianças saudáveis (11 dias a 17 anos), as seguintes proteínas: Receptor D2 da dopamina, transportador da dopamina, transportador vesicular de monoaminas tipo 2 e transportador vesicular do GABA. A análise estatística foi realizada com o programa SPSS 17.

Resultados: Todas estas proteínas foram detectadas e quantificadas no liquor. A sua expressão é decrescente com a idade, particularmente nos primeiros meses de vida, reflectindo a intensa actividade sináptica e a formação de circuitos neuronais, características destas idades. Foi encontrada uma relação com significado estatístico entre a expressão do transportador da dopamina e do receptor D2, resultado que corrobora a evidência prévia de regulação do transportador da dopamina pelo seu receptor.

Conclusão: Esta nova abordagem pode permitir elucidar novas causas de alterações na transmissão dopaminérgica e gabaérgica, bem como avaliar as diferentes respostas ao tratamento com L-Dopa em caso de doença hereditária do metabolismo da dopamina. Esta forma de estudo é extensível a outras proteínas e a outros grupos de doenças neuropediátricas.

Palavras-chave: proteínas sinápticas, liquor, doenças do metabolismo dos neurotransmissores

DEVELOPMENTAL PROBLEMS IN CHILDREN: MATERNAL PARENTING STRESS AND ITS RELATIONSHIP WITH REARING PRACTICES, TYPE OF PROBLEM AND SOCIO-DEMOGRAPHIC VARIABLES.

Salomé Vieira Santos, Maria João Pimentel, Vanessa Santos, Maria do Carmo Vale.
Centro de Desenvolvimento, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- 16th International Conference of the A.P.P.A.C., Athens, 17-20 Maio, 2011

Introduction: This study focuses on mothers of children with developmental problems (DP) and aims to (a) analyze the characteristics of parenting stress; (b) relate parenting stress and parenting practices; (c) evaluate whether mothers' perception of parenting stress differs according to the type of developmental problem; (d) examine the relationship between parenting stress and socio- demographic variables.

Method: 150 mothers of children with DP (G1) and 150 mothers of typically developing children (G2) participated in the study. Children were aged 5 to 12. The G1 sample was collected from the Hospital de D. Estefânia (Lisbon). Portuguese adaptations of the Parenting Stress Index (PSI) and EMBU-P were used to assess parenting stress and parenting practices.

Results: G1 mothers experienced a higher stress level, stemming mainly from child characteristics. A higher stress level was associated with less Emotional Support and more Rejection and Control Attempt. Parenting stress did not vary as a function of the type of developmental problem. Only the number of children and mother's schooling were positively associated with parenting stress.

Conclusion: Results alert to the need to develop interventions that support mothers' parenting role fulfillment. Mothers with more children and a lower educational level could be at a higher risk.

Keywords: Parenting; Developmental problems; Mothers.

DIABETES – NOVOS CRITÉRIOS DA DIRECÇÃO GERAL DE SAÚDE (DGS).

Filipa Fortunato.

Serviço de Patologia Clínica, Área de Diagnóstico Biomédico, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Formação em serviço do Serviço de Patologia Clínica do CHLC – 21 de Fevereiro de 2011.

Apresenta-se uma compilação das Normas da Direcção Geral de Saúde publicadas em Janeiro de 2011, com vista à investigação de diabetes na população em geral, inclusive em crianças e grávidas.

Palavras-chave: normas; DGS; diabetes.

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL DE MALFORMAÇÃO ISOLADA DO SISTEMA NERVOSO CENTRAL – DA ECOGRAFIA AO DIAGNÓSTICO.

Catarina Luís¹, Luísa Martins², Joaquim Correia², Ivone Dias³, Eulália Calado¹.

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central E.P.E., Lisboa; 2 – Unidade de Diagnóstico Pré-Natal, Maternidade Alfredo da Costa; 3 - Unidade de Diagnóstico Pré-Natal, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central E.P.E., Lisboa.

- VI Congresso Nacional de Neuropediatria – Neurologia Fetal e Neonatal 20/1/2011, Lisboa (Comunicação Oral).

Introdução: Nos últimos anos têm-se observado melhorias no diagnóstico pré-natal, nomeadamente a possibilidade de ecografia 3D e a Ressonância fetal. Estes factores, juntamente com a melhoria dos cuidados pré-natais, condicionam um aumento do diagnóstico pré-natal de anomalias do sistema nervoso central (SNC).

Metodologia: Foram revistos os processos das grávidas observadas no Centro de Diagnóstico Pré-natal (DPN) de ambas as maternidades, com o diagnóstico de malformação isolada do SNC, entre 2005 e o primeiro semestre de 2010 (5 anos e meio). As malformações foram classificadas de acordo com a Classificação de Van der Knaap et al.

Resultados: Foram observadas nos Centros de DPN 351 grávidas com diagnóstico de malformação isolada do SNC. A idade materna média foi de 30 anos (mínimo 14, máximo 40 anos). O diagnóstico foi efectuado em média às 23 semanas de idade gestacional, sendo o diagnóstico mais tardio feito às 38 semanas.

Os achados mais frequentes foram a ventriculomegália isolada (187), seguida pelos defeitos da indução dorsal (63; anencefalia, encefalocelo e mielomeningocelos).

Pela gravidade da malformação, foi efectuada Interrupção médica da gravidez em 145 mulheres. Não dispomos de dados relativos à evolução da gravidez em 93 grávidas.

Conclusões: As malformações do desenvolvimento do SNC são um problema frequente nos Centros de DPN. O neuropediatria é por vezes chamado para o aconselhamento das famílias sobre o prognóstico expectável do feto. Com a melhoria dos cuidados e o diagnóstico de malformação menos graves, o prognóstico é mais incerto, dificultando o aconselhamento pré-natal.

Palavras-chave: Malformação cerebral, ecografia, ressonância fetal.

DIARREIA CRÓNICA E DISTENSÃO ABDOMINAL. NÃO HÁ DOENÇAS, HÁ DOENTES!

Marta Chambel¹, Filipa Santos², João Farela Neves³, Sara Prates¹, Maria João Brito².

1 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; 2 - Unidade de Gastrenterologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; 3 - Unidade de Infeciologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital Estefânia do CHLC, Lisboa, 30 de Junho de 2011 a 2 de Julho de 2011 (Poster c/discussão).

Introdução: A patologia eosinofílica gastrointestinal define-se pela inflamação eosinofílica que afecta selectivamente este sistema. Apesar de rara, admite-se que a prevalência desta entidade esteja a aumentar. O diagnóstico é estabelecido pela clínica e histologia, sendo obrigatório excluir causas secundárias de eosinofilia. Pode acompanhar-se de alergia alimentar, sendo que na criança o leite e a soja são os alimentos mais frequentemente implicados.

Caso clínico: Criança de sexo masculino, 24 meses, com diagnóstico de alergia ao ovo aos 11M, em evicção desde então. Aos 13M, um mês após introdução de leite de vaca (LV) em natureza, iniciou vómitos e perda ponderal. Foi diagnosticada esofagite eosinofílica (EE) e iniciou leite de soja, com melhoria.

Aos 21M foi internado por diarreia arrastada após vários ciclos de antibioticoterapia, mantendo evicção de lácteos e ovo. Da investigação identificou-se mastoidite com pansinusopatia. Foi medicado com cefotaxime, metronidazol e gentamicina, com resolução da diarreia em D4 mas mantendo queixas de distensão abdominal importantes. Apresentava eosinofilia periférica (máximo 22%-3.740) e testes cutâneos por picada/IgE específica positivos para soja, ervilha, pêssego, maçã e pêra; repetiu endoscopia digestiva alta com biópsias esofágicas compatíveis com EE e colonoscopia com biópsia do cólon distal com infiltrado eosinofílico. Em D5 iniciou evicção de soja e outras leguminosas e de frutos da família *Rosaceae*, com redução significativa de eosinofilia em três dias e melhoria clínica total. Teve alta clinicamente bem, sem novos episódios de diarreia até à data, mantendo a dieta de evicção.

Discussão: Nesta criança, os diagnósticos de colite e esofagite eosinofílicas associadas a alergia alimentar múltipla foram suspeitados pela clínica e estabelecidos por exames complementares de diagnóstico e controlo das queixas com a evicção dos alimentos implicados. A melhoria transitória com a instituição de antibioterapia (explicada pela provável existência de disbiose intestinal) apontava para a hipótese de diarreia infecciosa; no entanto, a sintomatologia intestinal associada à eosinofilia periférica alertou para outra etiologia. Não existem estudos que nos permitam definir com segurança o prognóstico desta situação; se por um lado a esofagite eosinofílica parece ser uma doença crónica, já a colite eosinofílica de etiologia alérgica de início na infância habitualmente resolve até à idade adulta.

Palavras-chave: esofagite eosinofílica, colite eosinofílica, alergia alimentar, criança.

DILATAÇÃO PIELO-CALICIAL.

Conceição Barrueco.

Serviço de Radiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- VI Ciclo de Cursos do Internato Médico “O essencial em Radiologia na Criança e no Adolescente”, 31/05/2011, Lisboa.

Define-se o conceito de dilatação pielocalicial, classifica-se quanto à sua topografia e aborda-se a epidemiologia, esta entidade representa 40% das uropatias malformativas e, em 20%, associar-se a outras uropatias.

Refere-se a importância do diagnóstico pré natal principalmente no 3º trimestre da gravidez, fazendo a distinção entre pielectasia e dilatação pielocalicial.

Apenas 20% das dilatações pielocaliciais persistem no período pós natal.

São apontadas as causas de dilatação pielocalicial obstrutivas e não obstrutivas.

Propõe-se um protocolo de estudo imagiológico após o nascimento.

O primeiro controlo pós natal da dilatação pielocalicial é ecográfico e deve ser realizado no 1º dia de vida em caso de dilatação severa ou em rim único e, nos outros casos, será efectuado entre o 4º e o 6º dia de vida. Se esse exame se apresentar normal, repete-se a ecografia às 6 semanas de vida, confirmando a ausência de alterações, ou, no caso de se observar dilatação pielocalicial, procede-se ao despiste de refluxo vesico-ureteral por cistografia.

Na dilatação ligeira/moderada no primeiro controlo ecográfico pós natal (bacinete com 10-15 mm de diâmetro AP), repete-se a ecografia às 6 semanas e se confirmada a persistência de dilatação, realiza-se cistografia para despiste de refluxo vesico-ureteral. No caso do primeiro controlo ecográfico pós natal evidenciar dilatação grave, deverá ser efectuado estudo por isótopos para avaliar a repercussão na função renal e se existe ou não componente obstrutivo e RM.

São apresentados 5 casos clínicos ilustrativos da patologia em foco e, após colocação das hipóteses de diagnóstico, demonstrados os meios de diagnóstico a que se recorreu para confirmação dos mesmos.

Palavras-chave: Dilatação pielocalicial, imagiologia.

DISECCIÓN CAROTÍDEA EN UN NIÑO CON NEUMONÍA Y EMPIEMA.

Adriana Pinheiro¹, Rita Silva², Carla Conceição³, Eulália Calado², Rosalina Valente⁴, Deolinda Barata⁴.

1 - Servicio de Pediatría. Hospital do Divino Espírito Santo. Ponta Delgada, Azores, Portugal; 2 - Servicio de Neuropediatría. Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central. Lisboa, Portugal; 3 - Servicio de Radiología. Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central. Lisboa, Portugal; 4 - Unidad de Cuidados Intensivos. Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central. Lisboa, Portugal.

- Rev Neurol 2011; 53 (2).

La disección de la arteria carótida interna (ACI) en sus segmentos extra e intracraneales causa cerca del 0,4-8% de los accidentes cerebrovasculares (ACV) isquémicos del niño. En cuanto a la etiología, pueden ser espontáneos o traumáticos. Existen casos descritos relacionados con hiperextensión o rotación del cuello para intubación orotraqueal o la colocación para la esofagoscopia. También hay casos descritos que asocian infecciones respiratorias altas (rinofaringitis, amigdalitis, sinusitis) y, en ocasiones, neumonía.

Describimos el caso de un niño ingresado por neumonía izquierda con empiema asociado, sometido a drenaje pleural, que al décimo día de ingreso sufrió un ACV por disección de la arteria carótida interna.

En conclusión, llamamos la atención acerca del diagnóstico de disección carotídea como una causa importante de lesión isquémica en niños y adolescentes, y discutimos la posibilidad de una relación causal entre disección arterial, infección respiratoria o hiperextensión del cuello durante procedimientos como la intubación orotraqueal.

Palavras-chave: disección, arteria carótida interna, accidente cerebrovascular, neumonía, empiema.

Artigo

**DOENÇA CRÓNICA – MARCHA SEQUELAR E INTERCORRÊNCIAS.
REFLEXÕES SOBRE UM CASO CLÍNICO**

Inês Madureira, Mário Coelho

Unidade de Pediatria Médica, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia,
Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 5 de Abril de 2011

Apresentação do caso clínico de uma criança com 1 ano e 4 meses, sexo masculino, ex grande pré-termo, internado no Hospital de D. Estefânia há 241 dias por quadro respiratório grave, com várias sequelas, intercorrências e contingências, sugerindo uma reflexão.

Palavras-chave: doença crónica, criança, internamento

DOENÇA DE GRAVES E DIABETES MELLITUS – QUANDO SE APRESENTAM SIMULTANEAMENTE.

Paula Nunes, Margarida Marujo, Lurdes Lopes.

1 – Hospital S. Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2 – Hospital Distrital de Santarém, 3 – Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Reunião da Sociedade Portuguesa de Pediatria (Poster).

A associação entre diabetes mellitus tipo 1, tiroidite de Hashimoto e doença de Graves pode ocorrer em 3-5% dos doentes. A presença de hipertiroidismo pode precipitar cetoacidose que conduz ao diagnóstico de diabetes mellitus tipo 1. Por outro lado, a coexistência destas doenças pode condicionar necessidades superiores de insulina ou dificuldade no controlo metabólico.

Apresenta-se o caso clínico de uma menina de 8 anos com antecedentes familiares de avó materna com diabetes mellitus tipo 2. Cerca de 1 semana antes do internamento iniciou quadro de poliúria com enurese associada, polidipsia, polifagia e perda ponderal, pelo que recorreu ao serviço de urgência hospitalar. A observação à entrada mostrou mucosas secas, tremor fino das mãos, exoftalmia discreta, mãos suadas, FC 150 bpm, sem hipertensão associada, glândula tiroideia móvel, de consistência elástica, bem delimitada, não se individualizando nódulos.

Laboratorialmente, glicemia 434 mg/dl com cetonúria, sem acidose associada, iniciou protocolo terapêutico de diabetes mellitus inaugural.

A avaliação analítica da função tiroideia mostrou TSH indetectável (<0,004 uIU/mL; VR: 0,35-5,6uIU/mL), T₄ livre 2,18 ng/dl (VR: 0.7 – 1.48 ng/dl) e T₃ 2,07 ng/ml (VR: 0.58 – 1.59 ng/ml), TRAbs positivos, anticorpos anti - tiroglobulina 402,94 UI/ml (VR<40 UI/ml) e anti-microsoma 742 UI/ml (VR<35 UI/ml).

A ecografia da glândula tiroideia evidenciou glândula de aspecto globoso, com dimensões no limite superior do normal, difusamente heterogénea com pequenos nódulos hipoecóicos de dimensões <5mm.

Foi instituída terapêutica com tiamazol (0,5 mg/Kg/dia), sendo a evolução clínica favorável, com controlo da sintomatologia cerca de 2 semanas após início da terapêutica. O doseamento de TRAbs passou a ser negativo, 5 meses depois ter iniciado terapêutica com tiamazol. O controlo metabólico da diabetes mellitus foi atingido após estabilização da função tiroideia, sem episódios de internamento por descompensação da diabetes mellitus ou da doença de Graves.

O rastreio de outras doenças auto-imunes no diagnóstico de diabetes mellitus tipo 1 parece-nos essencial, uma vez que a coexistência de outras patologias pode dificultar o diagnóstico e o controlo metabólico.

Palavras-chave: diabetes mellitus tipo 1, doença de Graves

DOENÇA DE KAWASAKI – DIFICULDADES DE DIAGNÓSTICO NO SERVIÇO DE URGÊNCIA.

Tânia Serrão¹; Rita Machado¹; Maria João Brito²; António Marques¹.

1 - Equipa Fixa, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Unidade de Infecção, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- 12º Congresso Nacional de Pediatria Albufeira, Outubro 2011 (Poster).

Introdução: A Doença de Kawasaki (DK) é uma vasculite sistémica autolimitada de etiologia desconhecida. Quando a forma de apresentação clínica é atípica, a abordagem inicial pode levantar dificuldades.

Caso clínico: Lactente de 8 meses, sexo feminino, que recorre ao serviço de urgência, no período nocturno, por febre e irritabilidade com nove dias de evolução. Apresentava razoável estado geral e otite média aguda. Apresentava leucócitos 34100/mm³, plaquetas 682000/mm³, PCR 6,65mg/dL e ainda, piúria mas em que só posteriormente se veio identificar a urocultura a E coli. No entanto no dia em que recorreu à urgência telerradiografia do tórax mostrava coração em bota, com índice cardiotorácico aumentado. Apesar do diagnóstico de otite, prontamente medicada, dosachados laboratoriais inespecíficos e da ausência de outra semiologia clínica, perante a idade, a febre arrastada, a irritabilidade e as alterações radiológicas foireavaliada horas depois, ainda pela mesma equipa de urgência. O surgimento de discreto eritema dos lábios, persistência da febre, irritabilidade e parâmetros laboratoriais inflamatórios elevados, nomeadamente VS 120 mm/h levou a considerar a hipótese de DK e a pedir avaliação pela Cardiologia Pediátrica. O ecocardiograma demonstrou uma fina lâmina de derrame pericárdico e dilatação ligeira da coronária esquerda (3mm) com z score 6.5 pelo que foi internada e realizou imunoglobulina e.v. e iniciou ácido acetilsalicílico. A evolução foi favorável e o ecocardiograma de controlo revela coronária esquerda ligeiramente dilatada, com 2,5mm de diâmetro.

Discussão: Este caso clínico é peculiar. A doente apresentava otite média aguda e ainda infecção urinária entidades que poderiam ter explicado a febre. No entanto como em todos os casos em que há dados que não encaixam no diagnóstico inicial a investigação deve continuar. Neste caso a reavaliação da doente permitiu realizar um diagnóstico que não era óbvio. Tal possibilitou a instituição atempada da terapêutica, permitindo minorar os graves efeitos cardiovasculares da doença de Kawasaki.

Palavras-chave: doença de Kawasaki, diagnóstico, serviço de urgência

DOENÇAS INTERSTICIAIS PULMONARES

Fátima Abreu, Ana Casimiro, Oliveira Santos

Unidade de Pneumologia, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia,
Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 29 de Março de 2011

Apresentamos um caso clínico ilustrativo de uma doença do Interstício Pulmonar,
seguido de uma apresentação teórica sobre o tema.

Palavras-chave: doença intersticial pulmonar, caso clínico, revisão teórica

DOENÇAS RARAS – SUAS IMPLICAÇÕES

Sílvia Sequeira

Unidade de Doenças Metabólicas, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica , 13 de Dezembro de 2011

As doenças raras são, por definição, aquelas que têm uma incidência inferior a 1:2000. Se atendermos a esta definição, todas as doenças hereditárias do metabolismo estão no grupo, tão em voga, das doenças raras. A raridade acarreta, por si só, no quotidiano, uma série de condicionalismos relacionadas, não só, com problemas no diagnóstico e terapêutica destas doenças como ao nível dos doentes e seus familiares. A decisão sobre que exames efectuar, por exemplo, é condicionado pela sua acessibilidade, tempo de resposta, estado mais ou menos crítico dos doentes, a experiência e perspicácia do clínico, etc. A integração em ensaios clínicos e a “coragem” de iniciar ou de recusar uma terapêutica cuja eficácia ainda não é conhecida estão limitadas por factores vários que incluem as condições em o clínico trabalha, factores económicos e pressão dos doentes ou familiares em obter um tratamento a qualquer preço.

A raridade tem também consequências negativas ao nível da produção das chamadas “drogas órfãos”, pelos aspectos da biotecnologia relacionadas, os custos económicos envolvidos, as dificuldades em efectuar ensaios clínicos, etc.

Trabalhar na área das doenças raras, como a das doenças hereditárias do metabolismo, representa um desafio permanente e estimulante. Acarreta, contudo, uma disponibilidade permanente e um trabalho árduo no sentido do clínico de manter-se permanentemente actualizado, descobrir soluções para problemas para os quais escasseiam protocolos, dar o apoio de que os doentes e familiares carecem para a resolução dos seus múltiplos problemas clínicos e, também, psicológicos da aceitação de doenças crónicas, graves, progressivas e debilitantes.

Implica, por outro lado que, muitas vezes, as mais importantes armas de o médico dispõe são a solidariedade, o bom senso e, sobretudo, a humildade no saber e a aceitação das suas limitações.

Apresentamos, igualmente, alguns exemplos de doentes e situações que pela sua raridade têm colocados problemas vários.

Palavras-chave: doenças raras, doenças hereditárias do metabolismo,

DOIS CASOS DE DOENÇA INVASIVA MENINGOCÓCICA EM CRIANÇAS VACINADAS.

Inês Madureira¹, Catarina Gouveia¹, Maria João Simões², Maria João Brito¹.

¹ Unidade de Infeciologia, Departamento de Pediatria Médica Hospital Dona Estefânia – CHLC - EPE, Lisboa ² - Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa.

- XII Jornadas Nacionais de Infeciologia, Braga, 19-20 de Maio

Introdução: A vacina contra a doença invasiva por *Neisseria meningitidis* serogrupo C foi introduzida em Portugal no Programa Nacional de Vacinação em 2006 com impacto evidente na redução do número de casos. A existência de doença meningocócica por serogrupo vacinal obriga a investigação mas as atitudes de protecção podem ser controversas.

Caso clínico 1: Criança de 5 anos, internada por sépsis com meningite. As hemoculturas e cultura de LCR foram negativas mas a PCR no LCR foi positiva para *Neisseria meningitidis* C.

Caso clínico 2: Criança de 8 anos, internado por sépsis complicada por pancardite com insuficiência cardíaca. Foi isolada *Neisseria meningitidis* C na hemocultura.

Ambas as crianças estavam vacinadas com Meningitec®; a vacinação estava incompleta no primeiro caso (2, 3, 5 meses) mas completa no segundo (dose única aos 14 meses). Ambas apresentando valores de imunoglobulinas, complemento e resposta vacinal para tétano normais estando em curso a resposta vacinal para *Neisseria meningitidis* C.

Foi realizada profilaxia antimicrobiana aos contactos próximos. No primeiro caso foi administrada vacinação ao caso índice e aos contactos susceptíveis e enquanto no segundo caso se optou por atitude expectante.

Comentários: No primeiro caso o esquema de vacinação não era o preconizado, pelo que não se pode considerar este caso uma verdadeira falência vacinal. Estudos prévios mostram que a protecção diminui ao longo do tempo, especialmente se a vacina é administrada antes do ano de idade. Os autores discutem a orientação e abordagem destes casos de doença meningocócica em doentes previamente vacinados.

Palavras-chave: vacina, doença invasiva, *Neisseria meningitidis*,

DOIS IRMÃOS COM DOENÇA DEGENERATIVA E ATAXIA.

Catarina Luís¹, Carla Conceição², Ana Moreira¹.

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central E.P.E., Lisboa; 2- Serviço de Imagiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central E.P.E., Lisboa.

- Reunião de Outono de Neuropediatria, 30/9/2011, Coimbra (Comunicação Oral).
- Congresso da Sociedade Portuguesa de Neurologia, 4-5/11/2011, Lisboa (Poster em Sala).

Introdução: As doenças degenerativas na infância colocam muitas vezes problema de diagnóstico porque, apesar da evolução das técnicas de imagem e dos estudos genéticos, muitas permanecem sem diagnóstico. A história familiar, quando existe, é fundamental para orientar a investigação etiológica.

Caso Clínico: Descreve-se o caso de dois irmãos, com antecedentes familiares de doença degenerativa no pai e em tios paternos.

MFAG, com 18 anos, referenciada à consulta aos 8 anos por Dificuldades Escolares. Uma avaliação cognitiva revelava um QI total de 49 e a mãe não referia atraso de desenvolvimento prévio. O exame neurológico mostrava dismetria e marcha de base alargada. As dificuldades na marcha, por ataxia e distonia agravaram-se progressivamente, assim como a deterioração cognitiva. Aos 10 anos inicia crises clónicas generalizadas e mioclónicas, de difícil controle. O estudo genético para DRPLA, por a mãe ter referido familiares adultos com esse diagnóstico, foi positivo. Actualmente está dependente de cadeira de rodas, com escoliose marcada e regressão cognitiva marcada.

PAG, de 11 anos, irmão de MFAG, foi avaliado na consulta, aos 2 anos, porque a mãe estava preocupada com o desequilíbrio na marcha e o atraso nas aquisições de desenvolvimento. O estudo genético para DRPLA foi positivo, assim como na irmã e no pai. Assiste-se a um agravamento da ataxia, evidenciam-se sinais piramidais nos membros inferiores e distonia distal com quedas frequentes pelos 4 anos. Avaliações seriadas do desenvolvimento põem em evidência a deterioração cognitiva revel. Aos 6 anos inicia convulsões clónicas e mioclónicas. Actualmente tem uma regressão total motora e cognitiva com linguagem expressiva reduzida a 3-4 palavras com intenção e dependência da cadeira de rodas.

Conclusões: Contrariamente às descrições clássicas, em que a epilepsia mioclónica é o sintoma inicial nos casos juvenis, estes dois irmãos têm como principais manifestações a deterioração cognitiva e a ataxia. A atrofia dentato-rubro-palido-luisiana deve ser considerada em crianças com ataxia progressiva e atraso ou regressão de desenvolvimento, mesmo se a epilepsia não for proeminente.

Palavras-chave: Ataxia, atrofia dentato-rubro-palido-luisiana.

DOMINANT AND RECESSIVE RYR1 MUTATIONS IN ADULTS WITH CORE LESIONS AND MILD MUSCLE SYMPTOMS.

Sofia Duarte^{1,2}, Jorge Oliveira³, Rosário Santos³, Pedro Pereira^{4,5}, Cândida Barroso^{4,5}, Isabel Conceição^{4,5}, Teresinha Evangelista^{4,5}.

1 - Neuropaediatrics Department, Hospital de D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 2 - CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3 - Molecular Genetics Unit, Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge I.P., Porto, Portugal; 4 - Neurology Department, Hospital Santa Maria, Lisboa, Portugal; 5 - Neuromuscle Diseases Unit, Instituto de Medicina Molecular, Lisboa, Portugal.

- Muscle Nerve. 2011 Jul;44(1):102-8. doi: 10.1002/mus.22009.

Introduction: Ryanodine receptor gene (RYR1) mutations have been associated with central core disease (CCD), multimincore/minicore/multicore disease (MmD), and susceptibility to malignant hyperthermia (MH).

Methods: Patients with muscle symptoms in adulthood, who had features compatible with CCD/MmD, underwent clinical, histological, and genetic (RYR1 and SEPN1 genes) evaluations. Published cases of CCD and MmD with adult onset were also reviewed.

Results: Eight patients fulfilled the criteria for further analysis. Five RYR1 mutations, 4 of them unreported, were detected in 3 patients. Compound heterozygosity was proven in 1 case.

Conclusions: To our knowledge, this is the only report of adult onset associated with recessive RYR1 mutations and central core/multimincores on muscle biopsy. Although adult patients with CCD, MmD, and minimally symptomatic MH with abnormal muscle biopsy findings usually have a mild clinical course, differential diagnosis and carrier screening is crucial for prevention of potentially life-threatening reactions to general anesthesia.

Palavras-chave: Ryanodine receptor gene, central core disease, multimincore/minicore/multicore disease

EARLY HIGH CALCIUM AND PHOSPHORUS INTAKE BY PARENTERAL NUTRITION PREVENTS SHORT-TERM BONE STRENGTH DECLINE IN PRETERM INFANTS.

Luis Pereira da Silva¹, Ana Brito Costa², Laura Pereira², Ana Filipa Filipe², Daniel Virella¹, Ema Leal¹, Ana catarina Moreira², Maria Luisa Rosa³, Lino Mendes², Micaela Serelha¹.

1 - Neonatal Intensive Care Unit, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Dietetics and Nutrition, Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa; 3 - Pharmacy Service, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisbon, Portugal.

- Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition 2011;52:203-9.
- Prémio Pierre Fabre (*ex-aequo*) atribuído pela Sociedade Portuguesa de Pediatria, para as melhores publicações de 2010 em revistas indexadas, considerando o seu factor de impacto.

Background and Aim: Very premature newborns have an increased risk of low bone mass and metabolic bone disease. Most longitudinal studies report a significant decline in bone strength in the first weeks after birth. The aim of the study was to evaluate whether higher early calcium (Ca) and phosphorus (P) intake delivered by parenteral nutrition (PN) can prevent bone strength decline in preterm infants, within the first weeks after birth.

Patients and Methods: This was a randomized controlled trial of consecutively admitted neonates born with ≤ 33 weeks of gestational age, assigned to receive either Ca $45 \text{ mg.kg}^{-1}.\text{day}^{-1}$ (low dose [LD]) or Ca $75 \text{ mg.kg}^{-1}.\text{day}^{-1}$ (high dose [HD]) by PN. P was added to the PN solutions at a fixed Ca: P ratio (mg) of 1.7:1. Bone strength was assessed by the speed of sound (SOS) using the quantitative ultrasound method. Measurements were performed weekly from birth until discharge. Low bone strength (SOS < 10 th centile of reference values) was the main outcome.

Results: Eighty-six infants were enrolled, 40 assigned to LD group and 46 to HD group. Mean (standard error) gestational age was 29.6 weeks (2.1) and birth weight was 1262 g (0.356). In the HD group, the SOS values never fell below those recorded at birth and, up to the sixth week of life, low bone strength was significantly less frequent as compared with that in the LD group, in spite of progressive reduction in parenteral mineral intake and/or establishment of full enteral feeding.

Conclusions: Early assigned parenteral intake of Ca $75 \text{ mg.kg}^{-1}.\text{day}^{-1}$ and P $44 \text{ mg.kg}^{-1}.\text{day}^{-1}$ significantly contributed to preventing short-term bone strength decline in preterm infants.

Keywords: bone strength, mineral intake, parenteral nutrition, preterm infants, quantitative ultrasound.

EARLY INFANTIL KRABBE DISEASE WITH UNUSUAL SURVIVAL.

Ana Cristina Ferreira, Sílvia Sequeira.

Unidade de Doenças Metabólicas, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- VIII Simposio Internacional da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas (SPDM), 3-4/11/2011, Porto (Poster).

Introduction: Globoid cell leukodystrophy (Krabbe disease) is caused by a deficiency of the lysosomal galactocerebrosidase that results in progressive demyelination. The sole treatment is hematopoietic cell transplantation, which is only effective if performed before the onset of signs. In the absence of treatment, most children with early infantile Krabbe disease die within 2 years.

Case Report: Female patient, first child of non-consanguineous parents, apparently normal till the fifth month of age when she presented with irritability, stiffness with clenched fists, developmental delay and feeding difficulties that progressed rapidly to failure to thrive, apathy, psychomotor regression, few spontaneous movements and spastic tetraparesis. Cerebral MRI showed extensive cerebral white matter abnormalities, relatively sparing the U-fibers, with a pattern of radiating stripes. Galactocerebrosidase activity in leukocytes and fibroblasts and molecular studies confirmed the diagnosis of Krabbe disease. After the rapid and regressive initial phase, she showed no further clinical progression of the disorder and although she did not grow she even showed regression of irritability and had a stable evolution and good visual contact until death over the age of 5 years.

Comments: Our case shows that patients may have a stabilized form of disease and that a longer survival than described in the literature without transplant is possible in some patients.

Palavras chave: Krabbe disease, galactocerebrosidase, survival.

Poster

EARLY “RELAPSE” AFTER HERPETIC ENCEPHALITIS: EXTENSIVE WHITE MATTER LESIONS IN AN INFANT WITH INTERFERON PRODUCTION DEFICIT.

Raquel Maia¹, Catarina Gouveia², Ana Moreira³, Jean Laurent Casanova⁴, Vanessa Sancho –Shimizu⁴, Maria João Brito².

1 – Departamento de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; 2 – Unidade de Doenças Infecciosas, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; 3 – Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; 4 – Laboratório de Genética Humana de Doenças Infecciosas, Pólo de Rockefeller, Universidade de Rockefeller, Nova Iorque, NY, EUA; Laboratório de Genética Humana de Doenças Infecciosas, Pólo Necker, Instituto Nacional de Saúde e Investigação Médica, Universidade Descartes, U980 Paris, França.

- Journal of Child Neurology 26(3)369-372, March 2011.

Acute secondary neurological deterioration after herpes simplex encephalitis has been reported. An immune mediated process is thought to be responsible for some cases. The authors report the case of an infant who presented with fever, irritability and orofacial involuntary movements, 15 days after herpes encephalitis onset. Polymerase chain reaction for herpes simplex virus was negative and the magnetic resonance imaging revealed extensive white matter lesions. Chorea appeared only 11 days later. Raised immunoglobulin G index with oligoclonal bands and spreading of white matter lesions corroborated an immune – mediated etiology. An interferon production deficit was also detected.

This case alerts for the fact that this form of “relapse” appears earlier than previously reported. A high level of suspicion in the presence of atypical neurological deterioration and white matter lesions should be considered as a warning sign.

This case is also relevant because it associates, for the first time, an immune-mediated “relapse” to an interferon production deficit.

Palavras-chave: herpes simplex encephalitis, relapse, neurological deterioration

EEG NEONATAL – CASUÍSTA DO HOSPITAL DE DONA ESTEFÂNIA (2006-2010).

Cristina L. Martins¹, Alberto Leal², Ana Isabel Dias².

1 - Centro de Desenvolvimento da Criança Torrado da Silva, Hospital Garcia de Orta;
2- Laboratório de EEG, Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia EPE, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.

- VI Congresso de Neuropediatria: Neurologia Fetal e Neonatal , Lisboa, 20-22 Jan 2011 (Comunicação).
- 23º Encontro Nacional de Epileptologia, Lisboa, 18-19 Março 2011 (Poster).

Introdução: O Electroencefalograma (EEG) é relevante na avaliação do recém-nascido (RN) gravemente doente uma vez que a preservação da função cerebral é um aspecto fundamental dos cuidados intensivos neonatais. É útil no diagnóstico e terapêutica de convulsões neonatais, na avaliação do RN com encefalopatia, na estimativa da idade gestacional, na identificação de padrões específicos no traçado orientadores de diagnóstico e da investigação e na determinação de um prognóstico.

Objectivos: Caracterizar a casuística de EEG neonatais realizados no HDE.

Metodologia: Procedeu-se à revisão retrospectiva dos registos do Laboratório de EEG referentes a RN com idade cronológica inferior ou igual a 28 dias, entre 1/1/2006 e 31/11/2010. Foram estudados os aspectos demográficos, o motivo do pedido, a leitura e interpretação do EEG e quando aplicável, a terapêutica anticonvulsante.

Resultados: Foram incluídos 196 exames referentes a 128 RN (81 do sexo masculino). 41% dos EEG foram realizados em RN até ao 4º dia de vida. 33 EEG foram realizados em RN com idade gestacional (IG) inferior a 36 semanas (s) (n=27). Os motivos do pedido de EEG nos 101 RN de IG \geq 36s foram os seguintes:

A) Estudo de prováveis convulsões em 82 casos: encefalopatia hipóxico-isquémica – 34; suspeita de convulsões sem etiologia definida – 33; infecção – 5; malformação cerebral - 4; AVC – 3; trauma – 2; síndrome de privação – 1

B) Sem suspeita de episódios sugestivos de crises em 19 casos: bebé hipotónico – 9; outros – 5; síndrome polimalformativo – 3; infecção congénita CMV – 1; cardiopatia congénita – 1

Nos 27 RN pré-termo, motivaram o pedido de EEG: esclarecimento de episódios paroxísticos -15; avaliação da maturidade – 6; síndrome malformativo – 2; infecção -2; bebé hipotónico – 2

De 196 exames 33% são normais. O padrão de surto-supressão foi descrito em 9%. O EEG foi considerado isoeléctrico em 7 exames.

Conclusão: Na prática clínica o EEG neonatal é pedido mais frequentemente para o estudo de prováveis convulsões no recém-nascido de termo e no período neonatal precoce. Nestes casos, o estudo seriado e a monitorização prolongada são aspectos importantes para a orientação diagnóstica e terapêutica.

Palavras-chave: EEG, electroencefalograma, recém-nascido, neonatal.

EFFECTS OF A SHORTAGE OF IMIGLUCERASE ON THREE PATIENTS WITH TYPE I GAUCHER DISEASE.

Ana Cristina Ferreira, Sílvia Sequeira.

Unidade de Doenças Metabólicas, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) , 30/8 a 2/9/2011, Geneva (Poster).

Background: Children with Gaucher disease type I (GD1) are usually treated with enzyme replacement therapy (ERT) at a dose of 30-60U/Kg/2W. Recently, due to an acute shortage supply of imiglucerase, a reduced dose or a reduced infusion frequency was recommended.

Objective: To evaluate the effects of a reduced infusion frequency of imiglucerase over 15 months of follow-up.

Patients and Methods: Three patients (1M:2F) were treated with ERT since a median age of 7 years (range 5-12). Only one had bone crisis and Erlenmeyer deformations. Median duration of treatment before dose reduction was 3 years (range 1-8). ERT resulted in total regression of symptoms, normalization of hematological parameters and progressive improvement of chitotriosidase in all patients. In August 2009 infusion schedule was changed from a media 45U/Kg every two weeks to every four weeks.

Results: All patients remained asymptomatic and with no major change on hematological parameters except for the patient with bone crisis who presented subnormal platelet count. All patients showed an upward trend in chitotriosidase values.

Comments: Although a longer follow-up is needed, is probable that even children completely stabilized can probably not be kept on lower doses even though the reduction of frequency of the infusions represent a lower social burden.

Palavras-chave: Gaucher disease, imiglucerase.

Poster

ENCEFALITE HERPÉTICA.

Madalena Ferreira, Cristina Rios, Carla Conceição, Nuno Caçador, João Reis.
Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- XXIII Congresso da Sociedade Ibero-Latino-Americana de Neurorradiologia 14 Outubro 2011, Cascais (Poster Electrónico).

A encefalite herpética é a encefalite esporádica mais frequente. A sua detecção precoce é extremamente importante pois frequentemente é rapidamente progressiva levando à morte, se não for tratada atempadamente, com taxas de mortalidade que podem alcançar os 70%. Por vezes o seu diagnóstico é um desafio, com formas de apresentação atípicas. Nesta revisão procuramos mostrar os aspectos imagiológicos mais típicos bem como alterações atípicas do envolvimento intracraniano pelo vírus Herpes Simplex 1, estas últimas frequentes em crianças pequenas, apresentando três casos de infecção do sistema nervoso central diagnosticados na nossa instituição.

Palavras-chave: encefalite herpética; RM; imagem; crianças; padrão atípico.

ENCEFALOPATIA HIPÓXICO-ISQUÉMICA POR ASFIXIA PERINATAL: EVOLUÇÃO A CURTO E LONGO PRAZO.

Emilia Leal, Andreia Mascarenhas, Luís Pereira da Silva, Maria Teresa Neto, Micaela Serelha.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais; Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Reunião da Área da Pediatria Médica, 19 Outubro de 2011, HDE.

Introdução: A encefalopatia hipoxico-isquémica (EHI) é uma causa importante de mortalidade e morbidade a longo prazo. Estima-se que anualmente ocorram 1 a 8 casos /1000 nascimentos. A asfixia perinatal mantida é a causa mais frequente de EHI.

Objectivo: Avaliar a evolução a curto e longo prazo de crianças com EHI devido a asfixia perinatal.

Metodologia: Estudo prospectivo histórico. População: Recém-nascidos (RN) consecutivos, nascidos na maternidade do HDE, com idade gestacional ≥ 37 semanas, admitidos na UCIN com os diagnósticos de EHI e asfixia perinatal, sem anomalias congénitas major. Período: 04/04/2001 – 31/12/2010. Variáveis: morbidade, sobrevivência e sequelas. Covariáveis: peso ao nascer, idade gestacional, índice de Apgar, eventos peri-parto e tipo de parto.

Resultados: Dos 19365 nados-vivos (NV), foram incluídos 28 RN (incidência 1,4/1000). Características da amostra: 68 % do sexo masculino; peso médio ao nascer 3180 g, mediana da idade gestacional 39,4 semanas. Índice de Apgar: moda ao 1º, 5º e 10º minuto, respectivamente 2, 5 e 7. Eventos peri-parto mais frequentes: líquido amniótico meconial (46,4%), alterações cardiotocográficas (50%) e circular cervical apertada (10,7%). Em 67,8% dos casos, foi realizada cesariana de emergência. Todos os RN necessitaram de manobras de reanimação. Desenvolveram EHI: ligeira 12 (42,9%), moderada 7 (25%) e grave 9 (32,1%). Ocorreram convulsões em 66% dos RN e disfunção multiorgânica em 12 RN (42,9%). Dos exames de imagem, a ecografia transfontanelar (ECOTF) foi realizada em 89,3% dos casos, o electroencefalograma (EEG) em 67,9% e a RMN em 32,1%. A ECOTF revelou alterações sugestivas de EHI em todos os casos; o EEG evidenciou anomalia da actividade eléctrica em 73,7% e a RMN revelou achados compatíveis com EHI em 100%. Houve 3 óbitos. Dos sobreviventes, 75% foram seguidos em consulta hospitalar, apresentando como sequelas graves paralisia cerebral (22,2%), atraso global do desenvolvimento (16,6%), epilepsia (11,1%), surdez neurossensorial (5,6%) e hemiparésia (5,6%).

Conclusões: A incidência de EHI por asfixia foi 1,4/1000 NV. Verificou-se EHI ligeira em 42,8% dos casos. A mortalidade foi de 14,3%. Nos 18 casos seguidos, 38,9% não apresentavam sequelas ou tinham sequelas ligeiras. Apenas um caso foi submetido a hipotermia, sendo esta uma terapêutica promissora.

Palavras-chave: encefalopatia hipóxico-isquémica; asfixia perinatal; hipotermia; sequelas.

ENFISEMA LOBAR CONGÉNITO: UMA APRESENTAÇÃO MULTILOBAR.

Ana Moutinho¹, Graça Seves¹, Maurílio Gaspar¹, Rui de Carvalho Alves², Henrique Sá Couto², José Oliveira Santos³.

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, Beja; 2 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central; 3 - Unidade de Pneumologia, Hospital D. Estefânia, Lisboa.

- Acta Pediátrica Portuguesa, vol 42, nº 4 (Julho/Agosto 2011).

Resumo: O enfisema lobar congénito é uma malformação rara do tracto respiratório inferior detectada habitualmente nos primeiros meses de vida. Apresenta-se o caso de um lactente, do sexo masculino, de dois meses de idade, internado por suspeita de pneumonia, no qual a segunda radiografia de tórax revelou hipertransparência arredondada no lobo inferior esquerdo, sugestiva de enfisema lobar congénito. A tomografia computadorizada torácica mostrou uma imagem quística, multilobar, e a broncoscopia excluiu obstrução brônquica. Foi programada cirurgia para os seis meses de idade, mas aos três meses foi submetido a intervenção cirúrgica urgente por pneumotórax hipertensivo. O exame anatomo-patológico da peça operatória permitiu o diagnóstico de enfisema lobar congénito. Destaca-se a apresentação multilobar e a complicação por pneumotórax.

Palavras-chave: enfisema, congénito, lactente.

ENVIRONMENT AND HEALTH IN CHILDREN DAY CARE CENTERS (ENVIRH): RESULTS OF THE HEALTH QUESTIONNAIRE.

João Marques^{1,2}, Pedro Martins^{1,2,3}, Iolanda Caires^{2,3}, José Martins³, Ana Luisa Papoila⁴, José Rosado Pinto¹, Catarina Pedro², Paula Leiria Pinto^{1,2,6}, Nuno Neuparth^{1,2,3}.

1 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; 2 - Centro de Estudos de Doenças Crónicas – CEDOC; 3 - Departamento de Fisiopatologia, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 4 - Departamento de Bioestatística e Informática, CEAUL, Faculdade de Ciências Médicas (FCM), Universidade Nova de Lisboa, Lisboa; 5 - Unidade de Imunoalergologia, Hospital da Luz, Lisboa; 6 - Departamento de Fisiopatologia, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa.

- XXIX Congress of the European Academy of Allergy and Clinical Immunology – EAACI. Istanbul, 11-15 de Junho de 2011 (Poster c/discussão).

Background: Many infants and preschool children experience wheezing, mainly during lower respiratory tract infections. Published literature with cohort studies describes approximately 50% of wheezing children at some point during the first 6 years of life.

Methods: In the scope of the ENVIRH study (Environment and Health in children day care centers) we randomly selected 46 public schools from Lisbon and Oporto. Those schools comprised nursery and pre-school in the same institution and corresponded to half of the total number of public schools in these cities. A questionnaire (derived from the International Study of Asthma and Allergies in Childhood's questionnaire) was distributed to all children aged 0-5 years (n= 5161) during October 2010.

Results: 3185 questionnaires were answered (62 %). From those, 50.5% concern to boys and 49.5% to girls. The mean age was 3.1 years (SD ± 1.5 years). Concerning respiratory diseases 44.6% (95% Confidence Interval – CI: 42.9% - 46.3%) wheezed at least once in lifetime, 27.5% (95% CI: 25.9% – 29.0%) children wheezed in the previous 12 months, and 4,6% (95% CI: 3.9% - 5.3%) reported asthma diagnosis. Rhinitis in the previous 12 months was reported by 30.5% (28.9% - 32.1%) and eczema by 21.2% (95% CI: 19.8% - 22.6%).

Conclusion: This is the first epidemiological study that evaluates the prevalence of wheezing in Portuguese infants and preschool children. Our results are in agreement with the previous published literature, namely with cohort studies.

Palavras-chave: sibilância, criança, epidemiologia.

ENXAQUECA OU AVC? AS DUAS ENTIDADES PODEM COEXISTIR.

Nádia Pereira¹, Sara Machado², Rita Silva³.

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital Fernando da Fonseca; 3 - Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso Área Pediatria Médica Hospital Dona Estefânia "Mais do que a soma das partes". Lisboa, 30 Jun–2 Jul 2011 (Poster com apresentação em sala).

Introdução: As cefaleias podem acompanhar-se de sintomas ou sinais focais e o conhecimento do espectro clínico das cefaleias primárias, a anamnese detalhada e a observação neurológica cuidada são fundamentais para um diagnóstico correcto. A enxaqueca com aura é o paradigma das cefaleias primárias com sintomatologia focal acompanhante. Para o seu diagnóstico é estritamente necessário que os sintomas sejam totalmente reversíveis e se a duração for superior a 60 minutos, o diagnóstico diferencial com eventos isquémicos é mandatório.

Caso Clínico: Apresentamos o caso de uma adolescente de 17 anos, com antecedentes pessoais de enxaqueca sem aura e contraceção hormonal e história familiar de enxaqueca. Recorreu ao Serviço de Urgência por um quadro clínico com mais de um dia de evolução, caracterizado por parestesias da mão esquerda com progressão para os membros superior e inferior homolaterais, e ligeira diminuição da força no membro superior esquerdo, seguido de cefaleia hemicraniana esquerda, com carácter pulsátil e acompanhada de fono e fotofobia. As queixas álgicas remitiram na totalidade com o sono e paracetamol mas foi a persistência da alteração sensitiva que motivou a vinda à urgência. À observação neurológica, salienta-se: fundoscopia sem estase e hemihipostesia álgica e discreta hemiparésia esquerdas. Realizou TC CE que não apresentou alterações, mas por persistência de sinais neurológicos focais com duração superior a 24h, realizou RMN CE com estudo de difusão e que excluiu a presença de lesões isquémicas. Da restante investigação realizada, de referir observação cardiológica sem alterações. Tem alta com o diagnóstico de enxaqueca com aura prolongada, medicada com naproxeno em SOS e profilaxia com divalproato de sódio.

Conclusão: A enxaqueca é uma patologia frequentemente observada em contexto de urgência pediátrica. É importante uma avaliação criteriosa quando surge associada a sinais neurológicos focais, principalmente se estes persistem após 60 minutos e se existir história de contraceção hormonal, uma vez que estas situações aumentam o risco de eventos isquémicos.

Palavras-chave: cefaleias, enxaqueca, acidente vascular cerebral, sinais neurológicos focais

ESPIROMETRIA EM CRIANÇAS ASMÁTICAS EM IDADE PRÉ-ESCOLAR: REPRODUTIBILIDADE E PROVA DE BRONCODILATAÇÃO.

Lúis Miguel Borrego¹, Janet Stocks², Isabel Almeida¹, João Antunes¹, Paula Leiria Pinto¹, José Rosado Pinto¹, Ah-Fong Hoo¹.

1 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 2 - Portex Respiratory Unit, UCL Institute of Child Health & Great Ormond Street Hospital NHS Trust, London.

- Rev. Port. Imunoalergologia 2011; 19(3):151-159.

Introdução: O estudo funcional respiratório em idade pré -escolar tem vindo a ser utilizado na avaliação de doentes asmáticos, não existindo estudos que comprovem a reprodutibilidade da espirometria nesta faixa etária para medições efectuadas na mesma ocasião ou em ocasiões distintas. Por outro lado, a existência de uma prova de broncodilatação positiva é importante no diagnóstico de asma brônquica, mas a sua acuidade na criança em idade pré -escolar não se encontra ainda bem aferida.

Objectivo: Avaliar a reprodutibilidade da espirometria animada em crianças em idade pré- escolar saudáveis e em crianças com diagnóstico clínico de asma e aferir o critério de uma prova de broncodilatação positiva nesta faixa etária.

Material e métodos: Procedeu -se à avaliação de parâmetros espirométricos em crianças saudáveis e asmáticas (diagnóstico médico). Os testes foram repetidos 20 minutos após inalação de placebo ou de salbutamol 400µg, em câmara expansora, num primeiro tempo e numa segunda ocasião, até três semanas depois, com a opção contrária, de forma randomizada.

Resultados: Foram avaliadas 22 crianças saudáveis [5,1 (SD 0,9) anos] e 45 crianças com asma [5,1 (SD 0,8) anos]. Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas para as medições basais efectuadas na mesma ocasião e em diferentes ocasiões em qualquer dos grupos de crianças (saudáveis ou asmáticas). Em comparação com o grupo-controlo, as crianças asmáticas apresentavam valores basais significativamente mais baixos de volumes e débitos, desaparecendo estas diferenças após administração de salbutamol. Entre os asmáticos, 33% (15/45) apresentaram aumento significativo de FEV0.75 pós -broncodilatação relativamente ao grupo controlo (limite superior da normalidade +14,0%).

Conclusão: A espirometria animada é uma técnica reprodutível que pode ser utilizada na prática clínica diária. O estudo da resposta broncodilatadora em crianças saudáveis é fundamental para a interpretação de possíveis alterações em crianças asmáticas, propondo-se um *cut-off* específico para a prova de broncodilatação em idade pré-escolar.

Palavras-chave: Espirometria, asma, crianças, idade pré-escolar, reprodutibilidade.

Artigo

ESTOMATOLOGIA PEDIÁTRICA – FORMAÇÃO POR CASE-STUDIES.

Rosário Malheiro¹, Ana Fernandes¹, Jorge Pinheiro¹, Lurdes Jorge¹, Marta Conde².

1 - Unidade de Estomatologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Unidade de Reumatologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Comemoração do Centenário da Especialidade de Estomatologia, Ordem dos Médicos, Lisboa, 27 de maio de 2011.
- Ias Jornadas de Estomatologia do Centro Hospitalar da Cova da Beira, Covilhã, 23 de setembro de 2011.

A Unidade de Estomatologia do HDE constitui local de referência de patologia complexa e com frequência rara.

Os autores apresentam vários casos clínicos, com compromisso estomatológico relevante, seja por óbvia alteração do crescimento maxilo-facial, seja por alterações relevantes da mucosa, seja por doença multiquística dos maxilares.

Assim, privilegiando-se a vertente clínica da comunicação, através da projecção de fotografias dos doentes e de outra imagiologia, apresentam-se casos de síndrome de Gorlin-Goltz, de disqueratose congénita, de síndrome de Ondine, de doença de Behcet e de síndrome autoinflamatório.

Comentam-se, em cada situação, as dificuldades diagnósticas e as opções terapêuticas. Sempre que oportuno, discute-se a repercussão, quer da patologia quer da terapêutica, no crescimento da criança, na sua vertente maxilofacial.

Palavras-chave: Gorlin-Goltz, disqueratose, Behcet, Ondine.

Apresentação

ESTUDO CLÍNICO E GENÉTICO DO SÍNDROME DE DRAVET EM PORTUGAL.

João Pinho¹, Susana Rocha², Manuela Almeida Santos¹, Ana Isabel Dias², Inês Carrilho¹, Sónia Figueiroa¹, Eulália Calado², José Pedro Vieira², Rui Chorão¹, Clara Barbot¹, Fátima Furtado³, José Paulo Monteiro⁴, Ana Moreira², Teresa Temudo¹.

1 - Serviço de Neurologia, Hospital Maria Pia, Centro Hospitalar do Porto E.P.E., Porto; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia EPE, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 3 - Serviço de Pediatria, Hospital José Joaquim Fernandes, Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, Beja; 4 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta EPE, Almada.

- XII Congresso Nacional de Pediatria, 6-8/10/2011, Albufeira (Comunicação Oral).

Introdução: O síndrome de Dravet (SD) caracteriza-se por convulsões febris (CF) frequentemente complexas, com início no primeiro ano de vida, em lactentes com desenvolvimento psico-motor (DPM) prévio normal, seguidas por vários tipos de crises epiléticas (febris ou em apirexia) e atraso do DPM. 70-80% têm mutação no gene SCN1A.

Objectivos: Caracterização clínica e genética de doentes com SD.

Metodologia: Estudo retrospectivo de doentes com critérios clínicos de SD, através de um inquérito enviado a vários Neuropediatrias portuguesas, sobre a história clínica, exame físico, investigação complementar, terapêutica e evolução. Análise estatística realizada em PASW Statistics-18®.

Resultados: 41 doentes, 51% do sexo masculino, mediana de idade actual de 11 anos. Primeira crise com idade mediana de 5 meses (2-13), tendo sido uma CF em 63% (simples=22%; complexa=41%). 78% apresentaram durante o seguimento estados de mal convulsivo generalizado (EMCG), com ou sem febre. Mais de 50% apresenta atraso mental grave; dos 21 doentes com avaliação cognitiva formal, o quociente cognitivo global (QCG) mediano foi 47 (25-91). 68% têm ataxia, 73% têm alterações do comportamento (AC). Actualmente 85% têm epilepsia refractária, com vários tipos de crises. 89% têm mutações do SCN1A, 49% truncantes. Os doentes com mutações truncantes apresentaram mais frequentemente EMCG e crises de suspensão de consciência. Os doentes sem mioclonias e/ou actividade paroxística generalizada têm mais frequentemente mutações não-truncantes. As AC são mais frequentes em doentes com atraso mental grave. Existe uma correlação negativa entre a idade de avaliação cognitiva formal e o QCG.

Conclusões: A suspeita de SD em lactentes com CF complexas que desenvolvem epilepsia pleomórfica refractária exige uma referenciação precoce a Neuropediatria, e a confirmação diagnóstica é fundamental para o estabelecimento do prognóstico e escolha dos anticonvulsivantes aconselhados. O fenótipo clássico do SD, os EMCG e as crises de suspensão de consciência estão associados a mutações truncantes do SCN1A.

Palavras-chave: síndrome de Dravet, estudo retrospectivo, inquérito, neuropediatria

ESTUDO NEUROPSICOLÓGICO E MAPEAMENTO FUNCIONAL DE EPILEPSIAS OCCIPITAIS SINTOMÁTICAS EM AVALIAÇÃO PARA CIRURGIA DA EPILEPSIA.

Ricardo Lopes¹, Mário R. Simões¹, Catarina Luís², Pedro Cabral³, José Carlos Ferreira³, Maria Manuel Campos⁴ & Alberto Leal^{5,6}.

1 - Faculdade de Psicologia e Ciências da Educação, Universidade de Coimbra, Coimbra; 2 - Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa; 3 - Serviço de Neurologia Pediátrica, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa; 4 - Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital de São João, Porto; 5 - Serviço de Neurofisiologia, Centro Hospitalar Psiquiátrico de Lisboa, Lisboa; 6 - Centro de Investigação Social, Instituto Universitário de Lisboa, Lisboa.

- 23º Encontro Nacional de Epileptologia 2011, 18-19/3/2011, Lisboa (Comunicação Oral).
- Revista Sinapse 2011;11(1):120 (Resumo).

Introdução: A actividade epiléptica nas epilepsias occipitais apresenta tendência a envolver outras áreas corticais, sendo a propagação entre elas rápida e de difícil identificação no EEG. Este facto leva a que as manifestações ictais sejam variadas e pouco informativas quanto à localização do foco epiléptico, resultando numa mistura de sintomas atribuíveis a áreas cerebrais distintas. O exame neurológico só é informativo quando revela défices de campo visual que estão presentes numa minoria de doentes. Os estudos neuropsicológicos descritos na literatura, apontam uma variedade de funções atingidas. O desenvolvimento de métodos mais fiáveis de localizar a disfunção occipital associada às epilepsias desta área cerebral seria do maior interesse.

Objectivos: Identificar, recorrendo a uma bateria compreensiva de testes neuropsicológicos desenhada para a avaliação global das funções neurocognitivas, as áreas funcionais que melhor detectam o envolvimento cortical associado às epilepsias occipitais sintomáticas.

Metodologia: Estudámos cinco doentes com epilepsias occipitais sintomáticas, com foco epiléptico unilateral bem identificado (com registos ictais), e lesão estrutural na mesma lateralização hemisférica. O protocolo de avaliação neuropsicológica integrou a Bateria de Avaliação Neuropsicológica de Coimbra (BANC), permitindo caracterizar funções neurocognitivas (Memória, Linguagem, Atenção e Funções Executivas) e as Escalas de Inteligência de Wechsler que forneceram uma medida de desempenho cognitivo global. Estudámos o processamento de faces com recurso ao “Cambridge Face Memory Test” e “Philadelphia Face Perception Battery”, e ao potencial evocado visual N170.

Resultados: Todos os doentes apresentaram resultados dentro dos parâmetros normais nas escalas que avaliaram o desempenho cognitivo global ($91 \leq \text{QIEC} \leq 108$). A BANC revelou alterações heterogéneas nas funções neurocognitivas, não tendo tido um padrão consistente no grupo analisado. A análise complementar dirigida para o processamento de faces, evidenciou alterações na percepção (3/5), de memória (3/5) e assimetria inter-hemisférica (5/5) no potencial N170.

Conclusões: As provas de avaliação cognitiva globais (Escalas de Wechsler) e das funções cognitivas individualizadas, revelaram-se pouco sensíveis para detectar défices funcionais nos doentes com epilepsia occipital sintomática. A utilização de testes envolvendo o processamento de faces, incluindo potenciais evocados visuais, revelou padrões consistentes de alterações que fornecem informação acrescida quanto à localização do foco epiléptico.

Palavras-chave: Epilepsia, occipital, neuropsicologia, faces, EEG, N170.

ÉTICA MÉDICA EM CENÁRIO DE CONFLITO E CATÁSTROFES.

Maria do Carmo Vale.

Centro de Desenvolvimento, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Lisboa FCML, 15 de Abril de 2011.

É expectável que as necessidades de uma população atingida pela catástrofe transcenda Códigos de Conduta, Princípios Éticos e votos profissionais. Em seu lugar devem ser sublinhados, sem ser sublimados o Contrato Social, a responsabilidade profissional, o dever de reciprocidade, solidariedade e alteridade.

Os médicos com experiência em urgência e emergência apresentam o perfil ideal para providenciar os cuidados iniciais aos doentes graves e vítimas.

Como profissionais, os médicos têm o dever de apresentar-se de imediato ao serviço em caso de acidente ou catástrofe: necessidade, proximidade, capacidade e falta de recursos humanos criam um imperativo ético que não pode ser ignorado.

Os médicos corporizam este dever kantiano e beneficiam da reciprocidade do contrato social na medida em que, para além de prestadores de cuidados, podem vir a estar no papel de doentes ou vítimas e podem eles próprios depender da vontade de outros médicos assumirem riscos.

Apesar de considerações de Dever, Princípios, Utilidade, e código de ética, é necessária uma teoria ética mais abrangente, que seja imune às variáveis e contingências inerentes ao principialismo, utilitarismo, contratos, códigos de ética e determinar a validade moral e a ação ética em tempo útil. E esse ir mais além chama-se Ética da Virtude.

Por outro lado, apesar do Princípio da Justiça ser um importante recurso ético, só por si não resolve o problema de conseguir acudir a todos numa situação. Muito pelo contrário, a má aplicação da justiça poderia fazer com que alocássemos os escassos recursos aos mais necessitados, em risco eminente de morte, com poucas hipóteses de sobrevivência.

Em situação de catástrofe, não vingam os argumentos de igualdade ou equidade a nível macrosistémico: os doentes ou vítimas gravemente afetados, de que são exemplo as vítimas em paragem cardio-respiratória não devem ser submetidos a tentativas heróicas de reanimação porque comprometem recursos, tempo, segurança e oportunidade de se salvarem vítimas ou doentes com mais probabilidade de sobrevivência. A este nível, as catástrofes truncam árvores de possibilidades a muitos doentes e vítimas do expectável investimento terapêutico, na razão inversa da sua gravidade.

Ao micronível um prestador de cuidados justo adia ou recusa cuidados a algumas vítimas e doentes (doentes sem gravidade e ou ambulatorios), garantindo um nível básico de cuidados aos outros. O profissional de saúde ético e justo deve também assegurar a acessibilidade de cuidados a todos os que deles necessitem, especialmente aos mais vulneráveis, mas com hipótese de sobrevivência.

Prudência, Coragem, Justiça, Vigilância, Resiliência, Caridade, Comunicação, Alteridade, são oito virtudes que exprimem as qualidades, disposições e particularidades individuais dos elementos que compõem as equipas de prestação de socorro.

Palavras-chave: Ética Médica, catástrofes naturais, recursos, vítimas.

EVOLUÇÃO DA TAXA DE CESARIANAS DO SERVIÇO NOS ÚLTIMOS 10 ANOS.

Joana Faria, Alice Cabugueira.

Serviço de Ginecologia-Obstetrícia do Hospital Dona Estefânia, CHLC, EPE.

- Comemorações do 10º aniversário do Serviço de Ginecologia-Obstetrícia do HDE, 4 de Abril de 2011 (Comunicação).

A cesariana foi introduzida na prática clínica como procedimento *life-saving* materno e/ou fetal. Desde os anos 70 que, na maioria dos países desenvolvidos, se tem verificado um aumento substancial da Taxa de Cesarianas (TC). Ao longo desta apresentação são evidenciadas as razões deste aumento, as possíveis complicações maternas precoces e tardias e neonatais inerentes a este procedimento e as recomendações actuais da Organização Mundial de Saúde. É apresentada a evolução da taxa de cesarianas nos últimos 10 anos a nível Mundial, Nacional e no Serviço de Ginecologia-Obstetrícia do Hospital Dona Estefânia (HDE). Conclui-se que, ao contrário do que se verifica ao nível da média Nacional, a TC no HDE tem vindo a diminuir gradualmente desde que começamos a realizar auditorias internas, atingindo a taxa de 28,6% em 2010. São ainda expostas propostas de melhoria para reduzir ainda mais a nossa TC.

Palavras-chave: taxa, cesariana, evolução

Apresentação

EXAMES CULTURAIS NO SERVIÇO DE URGÊNCIA.

Ana Cordeiro, Rita Machado, Sílvia Afonso, Laura Oliveira, Sara Silva, Mafalda Paiva, António Marques.

Equipa Fixa da Urgência de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Sessão da Área de Pediatria Médica Lisboa, Janeiro 2011 (Comunicação).

Introdução: A maioria das crianças que recorre à Urgência de Pediatria Médica (UPM) apresenta doença de etiologia vírica, frequentemente autolimitada. No entanto em determinadas situações, pela sua gravidade, idade ou ausência de focalização, é feita investigação complementar que inclui a realização de exames culturais bacteriológicos. Um dos objectivos da Equipa Fixa é monitorizar esses resultados.

Objectivos: Analisar os resultados dos exames bacteriológicos culturais mais frequentes (hemocultura, coprocultura e urocultura) nomeadamente, positividade, agentes mais frequentes, sensibilidade aos antibióticos e correlação com a história clínica.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo dos dados clínicos e microbiológicos das crianças admitidas na UPM entre 1 de Julho e 31 de Dezembro de 2010 recolhidos das bases de dados HCIS e Clinidata. Foram analisadas as seguintes variáveis: idade, sexo, diagnóstico, microorganismo isolado e sensibilidade aos antibióticos.

Foram considerados apenas os episódios classificados no HCIS como “doença”.

Resultados: Durante estes seis meses foram admitidas na UPM 39092 crianças e jovens. Foram efectuadas 1269 hemoculturas, 146 coproculturas e 2297 uroculturas.

Foram positivas:

- 15 (1,3 %) hemoculturas, havendo 129 (10,2 %) contaminações.
- 35 (23,9 %) coproculturas.
- 230 (10,0 %) uroculturas em doentes com diagnóstico de infecção do tracto urinário, havendo 697 (30,3 %) possíveis ou verdadeiras contaminações.

Os microorganismos mais frequentemente isolados foram:

Hemoculturas: *Streptococcus pneumoniae* - 4

Coprocultura: *Campylobacter sp* - 20

Urocultura: *E.coli* - 252

Discussão e Conclusões: Da amostra, necessariamente pequena dado o período a que se refere, ressaltam algumas conclusões que devem ser tidas em conta:

- número baixo de positividade nos três exames estudados.
- número importante de contaminações.

A monitorização dos dados microbiológicos é muito importante em termos epidemiológicos e clínicos, mas também no que respeita à gestão de recursos. As conclusões sugerem a necessidade de um mais rigoroso cumprimento dos protocolos no que respeita a indicações, técnica de colheita e aferição terapêutica. Neste último aspecto impõe-se o seguimento dos doentes em consulta apropriada.

Palavras-chave: exame cultural, microbiologia, serviço de urgência

EXPOSIÇÕES ACIDENTAIS NA ALERGIA ALIMENTAR.

Filipa Sousa¹, João Antunes², Maria João Paes³, Marta Chambel², Sara Prates², Paula Leiria Pinto².

1 - Unidade de Imunoalergologia, Hospital Central do Funchal, Madeira; 2 - Serviço de Imunoalergologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Hospital Dona Estefânia, Lisboa; 3 - Serviço de Imunoalergologia, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Hospital de Pulido Valente, Lisboa.

- Rev. Port. Imunoalergologia 2011;19(2):93-100.

Introdução: A recomendação habitual no tratamento da alergia alimentar é a evicção completa, até à aquisição de tolerância. É importante perceber em que situações ocorrem falhas na evicção, de forma a orientar o melhor possível o doente com alergia alimentar.

Objectivo: Conhecer a frequência e caracterizar as exposições acidentais, num grupo de doentes com alergia alimentar.

Material e métodos: A partir dos registos do Serviço de Imunoalergologia do Hospital Dona Estefânia, foram seleccionados doentes com idade ≤ 10 anos com alergia às proteínas do leite de vaca, ovo, peixe, amendoim ou frutos secos. Os pais/prestadores de cuidados responderam a um inquérito telefónico referente ao alimento implicado, falhas na dieta e sintomas.

Resultados: Contactou-se um grupo de 65 doentes com idade média de 4,3 anos (63% do sexo masculino), totalizando 69 casos de alergia alimentar - cerca de 42 casos de alergia ao leite, 11 casos de alergia ao peixe, 10 de alergia ao ovo, 5 de alergia aos frutos secos e 1 de alergia ao amendoim. Na maioria dos casos a primeira reacção foi desencadeada por ingestão (95,6%) e foi imediata (78,3%), manifestando-se por sintomas mucocutâneos (MC) em 75,4%, gastrintestinais em 33,3% e respiratórios em 23,2%. Ocorreu anafilaxia em 17%. Houve falhas na dieta em 68,1% dos casos, que contabilizaram um total de 68 eventos de exposição acidental, na maioria (87,1%) com sintomas. Destes 68 eventos de exposição acidental, em 69,1% (n=47) o leite foi o alimento implicado, em 14,7% (n=10) foi o ovo, em 13,2% (n=9) o peixe e em 2,9% (n=2) os frutos secos. As manifestações clínicas mais frequentes foram MC (55,9,9%), seguindo-se as do tracto respiratório (25%) e as do tracto gastrointestinal (23,5%). Em 20,5% dos eventos de exposição acidental, ocorreu reacção anafiláctica. A maior parte das ingestões/exposições acidentais ocorreram em casa (36,8%) e na escola (29,4%). Perante a reacção foi administrada terapêutica em 41,2%, aguardaram resolução espontânea 38,2% e recorreram ao serviço de urgência 20,6% dos casos.

Conclusões: As falhas na dieta de evicção foram frequentes, a maioria com sintomas. Aconteceram maioritariamente em casa e na escola, o que pode sugerir lacunas no conhecimento dos pais/prestadores de cuidados. A caracterização das exposições acidentais nos doentes com alergia alimentar poderá ajudar a otimizar a transmissão de informação, a estes e aos seus responsáveis, relativamente à prevenção de situações de risco.

Palavras-chave: Alergia, alimentar, contacto, exposição, ingestão, reacção acidental.

FACTORES DE RISCO PARA DOENÇA RESPIRATÓRIA CRÓNICA: RESULTADOS PRELIMINARES DA FASE 1 DO PROJECTO “QUALIDADE DO AR, EXPOSIÇÃO E SAÚDE HUMANA EM ZONAS URBANAS INDUSTRIALIZADAS (INSPIRAR)”.

João Gaspar Marques^{1,2}, Pedro Martins^{1,2,3}, Cláudia Lopes³, Iolanda Caires^{2,3}, José Martins^{2,3}, Joana Ferreira⁴, Miriam Lopes⁴, Carlos Borrego⁴, Nuno Neuparth^{1,2,3}.

1 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; 2 - Centro de Estudos de Doenças Crónicas – CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 3 - Departamento de Fisiopatologia, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 4 - Departamento do Ambiente, Universidade de Aveiro.

- Centro de Estudos do Ambiente e do Mar (CESAM/UA), Universidade de Aveiro XXVII Congresso de Pneumologia, Porto, 28 a 30/10/2011 (Comunicação).

Introdução: As doenças respiratórias crónicas constituem um problema de saúde pública, existindo presentemente diversos factores de risco identificados. O contributo da exposição da actividade industrial não se encontra, comparativamente a outras fontes de poluentes, devidamente caracterizado.

Métodos: No âmbito do Projecto INSPIRAR realizou-se um estudo observacional, caso-controlo, envolvendo trabalhadores de um grupo de instalações fabris da cidade de Estarreja (casos) e um grupo controlo do mesmo concelho. Foi efectuado um emparelhamento entre casos e controlos, de acordo com a idade. Em Maio e Junho de 2011 estudaram-se ambos os grupos, através da aplicação de um questionário médico, adaptado do estudo BOLD. Complementarmente, foi realizada espirometria com broncodilatação a todos os participantes. As doenças consideradas foram o diagnóstico médico de asma, a existência de sintomatologia de bronquite crónica e a D.P.O.C. (definida como a existência de uma relação $FEV_1/FVC < 70\%$, após a administração de broncodilatador).

Resultados: Foram avaliados 360 indivíduos, 184 trabalhadores e 176 controlos. Não se observaram diferenças em termos de idade entre grupos. Contudo, o grupo de trabalhadores apresentou maior número de indivíduos do sexo masculino, comparativamente ao grupo controlo (82% versus 51.4%, $p < 0.001$). Globalmente, nos 360 participantes, a idade média, foi de 43.9 ± 10.6 anos, sendo 67.1% do sexo masculino. A frequência reportada de diagnóstico de asma brônquica foi de 6.4% e de sintomatologia de bronquite crónica de 5.3%. Em termos espirométricos, 5.0% dos indivíduos avaliados obtiveram, uma relação $FEV_1/FVC < 70\%$, após a administração de broncodilatador. Não se observaram diferenças entre grupos (casos e controlo), em termos de asma, bronquite crónica e relação FEV_1/FVC diminuída. Das diversas variáveis consideradas - idade, sexo, tabagismo e trabalho em local poluído - somente persistiram significativos, na análise multivariável, como factor de risco para uma razão $FEV_1/FVC < 70\%$, o tabagismo actual (OR: 3.137; IC95%: 0.86 – 11.5; $p = 0.084$) e a idade superior a 45 anos (OR: 18.3; IC95%: 2.11 – 158.69; $p = 0.008$).

Conclusão: À semelhança de outros estudos, o tabagismo e a idade superior a 45 anos, constituíram na população analisada, factores de risco para a existência de D.P.O.C. No âmbito deste estudo, iremos explorar a relação da exposição industrial com as doenças respiratórias crónicas.

Palavras-chave: tabagismo, factores risco, DPOC.

FACTORES DE RISCO PARA SIBILÂNCIA: RESULTADOS DA FASE 1 DO PROJECTO “AMBIENTE E SAÚDE EM CRECHES E INFANTÁRIOS” (ENVIRH).

Pedro Martins^{1,2,3}, Ana Luísa Papoila^{4,5}, João Marques^{1,2}, Iolanda Caires^{2,3}, José Martins^{2,3}, Catarina Pedro³, Maria do Carmo Manilha⁶, Maria Manuela Cano⁶, Ana Sofia Mendes⁶, Susana Nogueira⁷, Paulo Paixão⁸, Daniel Aelenei⁹, João Paulo Teixeira⁶, João Viegas⁷, José Rosado-Pinto¹⁰, Paula Leiria-Pinto^{1,2}, Nuno Neuparth^{1,2,3}.

1 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; 2 - Centro de Estudos de Doenças Crónicas – CEDOC; 3 - Departamento de Fisiopatologia, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 4 - Departamento de Bioestatística e Informática, CEAUL, Faculdade de Ciências Médicas (FCM), Universidade Nova de Lisboa, Lisboa; 5 - Centro de Investigação do Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; 6 - Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto; 7 - Laboratório Nacional de Engenharia Civil; 8 - Departamento de Microbiologia, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 9- Faculdade de Ciências e Tecnologia, Universidade Nova de Lisboa; 10- Unidade de Imunoalergologia, Hospital da Luz, Lisboa.

- XXXII Reunião Anual da SPAIC, Porto, 1 a 3 de Outubro de 2011 (Comunicação).

Introdução: Muitas crianças com idade inferior a 6 anos apresentam sibilância no decurso de infecções respiratórias. O projecto ENVIRH tem como parte integrante dos seus objectivos identificar factores de risco para sibilância relacionados com as características construtivas / qualidade do ar interior das creches e infantários.

Métodos: No âmbito do Projecto ENVIRH seleccionaram-se aleatoriamente 46 Instituições Particulares de Solidariedade Social (IPSS) das cidades de Lisboa e Porto, estratificadas por freguesia e número de alunos. As escolas seleccionadas corresponderam a metade das IPSS destas duas cidades. Em Outubro de 2010 foi entregue aos pais de todas as crianças uma versão resumida do questionário do estudo ISAAC (n=5161). Efectuou-se no mesmo período uma avaliação sumária das características construtivas e da qualidade do ar interior de todas as escolas participantes. Para a análise dos dados foram utilizados modelos de regressão que consideram a estrutura de dependência existente entre os indivíduos pertencentes à mesma IPSS. Os parâmetros destes modelos foram estimados através das Equações de Estimação Generalizadas (GEE) com uma matriz de correlação de trabalho uniforme (*exchangeable*).

Resultados: Foram devolvidos 3185 questionários. A idade média foi de 3.1 ± 1.5 anos, sendo 50.5% do sexo masculino. A prevalência reportada de sibilância nos 12 meses anteriores foi de 27.5% (IC 95%: 25.9% - 29.0%). Das diversas variáveis consideradas - idade, sexo, escolaridade dos pais, tabagismo passivo, existência de irmãos mais velhos, antecedentes de eczema na criança, antecedentes de asma ou rinite nos pais, idade e área da IPSS, número de alunos, existência de bolores, temperatura, humidade relativa e concentração média de CO₂ no ar interior, durante o período de ocupação - somente persistiram significativas na análise multivariável ($p < 0.05$) a idade (OR: 0.74; IC 95: 0.70 - 0.78; $p < 0.001$), antecedentes de eczema (OR: 1.35; IC 95: 1.14 - 1.60; $p < 0.001$), e antecedentes de asma ou rinite nos pais (OR: 1.99; IC 95: 1.67 - 2.38; $p < 0.001$). Um aumento médio de 100 ppm de CO₂ também se associou com sibilância nos 12 meses anteriores (OR: 1.02; IC 95: 1.01 - 1.03; $p = 0.008$).

Conclusão: Níveis elevados de CO₂ traduzem uma deficiente ventilação dos espaços e consequente degradação da qualidade do ar interior. Esta situação influenciará a saúde respiratória das crianças.

Palavras-chave: ventilação, CO₂, sibilância, criança.

FEBRE, HEPATOESPLENOMEGÁLIA E ADENOMEGÁLIAS RECORRENTES: QUE DIAGNÓSTICO?

Joana Santos, Maria João Brito**, Conceição Neves**, Marta Cristina Conde*.

*Unidade de Reumatologia Pediátrica, ** Unidade de Infeciologia Pediátrica. Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 25 de Janeiro de 2011

Introdução: Os Síndromes Autoinflamatórias são um grupo de doenças caracterizadas por episódios recorrentes de inflamação sistémica, sem evidência de autoimunidade (elevação dos títulos de autoanticorpos/células T auto-reactivas) ou infecção, com disfunção primária da imunidade inata. Neste grupo se inclui o Síndrome de hiperimmunoglobulinémia D/deficiência de mevalonatoquinase (MVK), uma doença rara, com grande variabilidade fenotípica, de transmissão autossómica recessiva, determinada por mutações do gene da MVK.

Caso Clínico: Rapaz, 2 anos, filho de pais não consanguíneos, com episódios recorrentes desde os 12 meses de febre com sensação de doença, adenomegalias cervicais volumosas e dolorosas e hepatoesplenomegália. Nestes episódios apresenta anemia (Hb = 8-10 g/dL) microcítica hipocrômica, leucocitose com neutrofilia (leuc. = 23.490-32.280/UI; N = 61-80%), e elevação dos parâmetros inflamatórios (VS = 61-91 mm/h, PCR = 6.27-18,49 mg/dL, Amiloide A sérico 104-510 mg/L). Em um dos episódios havia referência a rash maculopapular. No intervalo apresenta melhoria clínica e analítica. A função renal e hepática era normal e a observação por oftalmologia e cardiologia pediátricas não mostraram alterações. Foram excluídas causas infecciosas (virais, bacterianas e parasitárias), imunodeficiências primárias, doença neoplásica linfoproliferativa e autoimunes. O doseamento de IgD foi normal, no entanto pela suspeita clínica foi realizado estudo genético do gene MVK que revelou uma nova mutação Arg-277-Gly, em homozigotia, na posição 277 do gene MVK, compatível com Síndrome de hiperimmunoglobulinémia D/deficiência de mevalonatoquinase. Iniciou corticoterapia na crise com resposta parcial e, posteriormente, anakinra.

Comentários: O diagnóstico diferencial de febre associada a adenomegalias e hepatoesplenomegália é extenso e, em alguns casos, urgente pela necessidade de terapêutica imediata. A recorrência destes episódios deve levar à suspeita de Síndrome Autoinflamatório, nomeadamente de Síndrome hiperimmunoglobulinémiaD/deficiência de mevalonatoquinase. A presença de IgD normal não exclui o diagnóstico, devendo ser realizado estudo genético do gene MVK apesar da raridade desta patologia. Têm-se verificado alguns avanços na compreensão da fisiopatologia desta doença que se poderão revelar úteis no desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas. Na verdade, não existe ainda um tratamento comprovadamente eficaz, mas os agentes biológicos anakinra e etanercept parecem ser uma terapêutica promissora.

Palavras-chave: síndrome autoinflamatório, síndrome de hiperimmunoglobulinémia D, deficiência de mevalonatoquinase

FIVE CASES OF ATYPICAL RICKETTSIAL INFECTIONS.

Inês Salva, Catarina Gouveia, Rita Sousa, Maria João Brito.

Área de Departamental de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospital de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- The 29th Annual Meeting of the European Society for Paediatrics Infectious Diseases (ESPID). The Hague, June 7-11, 2011 (Poster).

Background: *Rickettsia conorii* is the most frequent species of *Rickettsial* causing disease in Portugal. In general the disease manifests itself by fever, exanthema, headaches and the presence of an eschar. However atypical forms can be present and physicians should be aware.

Aims: Analyse the atypical presentation of rickettsiosis.

Material and Methods: Children admitted at the CHLC Hospital from 2000 to 2010 with atypical presentation of rickettsiosis. Clinical diagnosis was confirmed by serology and molecular techniques (PCR).

Results: Five cases of children with a median age of 2 years, 1 of which female, were admitted between June and August. The diagnoses were: myositis (1), synovitis (1), cholecystitis (1), orchiepididymitis (1) and meningitis (1). Myositis developed with functional disability, CPK 9600 U/L, lower limbs' edema, hypoalbuminemia (1,6 g/dL) and arterial hypertension. Synovitis developed with functional disability, synovial fluid increase and CRP 16,2 mg/dL. The child with cholecystitis had abdominal pain, intra-abdominal fluid increase, leukopenia (1900/ μ L), thrombocytopenia (75000/ μ L) and CRP 15,3 mg/dL. Orchiepididymitis developed with testicle's inflammatory signs, leukopenia (2900/ μ L), thrombocytopenia (90000/ μ L) and CRP 14,45 mg/dL. The patient with meningitis, who had pleocytosis (320 cells/ μ L), hyperproteinorrachia (284 mg/dL), hypoglicorrachia (36 mg/dL), presented only with fever and headaches. The tache noire and the classical triad were present in 3/5 cases. The clinical course was favourable in all cases. Antibodies against *Rickettsia* of spotted fever group were detected in 3/5 cases. In one patient *Rickettsia conorii* Malish strain was identified by PCR and sequencing.

Conclusions: Rickettsial infection may present itself unusually. In a country of high prevalence, especially during summer months and in the presence of an inoculation eschar, it is of the uttermost importance to study the atypical presentations for a possible rickettsial infection.

Keywords: rickettsial, antibodies, PCR.

Poster

FORMAS IMAGIOLÓGICAS ATÍPICAS DE “PRES” EM IDADE PEDIÁTRICA – ENVOLVIMENTO BULBO-MEDULAR E MÚLTIPLAS HEMORRAGIAS – NADA POSTERIOR E POUCO REVERSÍVEL!

Carla Conceição, Madalena Patrício, Catarina Luis, Rita Lopes Silva, José Pedro Vieira.
Serviço de Neurorradiologia e de Neuropediatria, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- XXIII Congresso da Sociedade Ibero-Latino-Americana de Neurorradiologia 14 Outubro 2011, Cascais (Poster Electrónico).

Introdução: Osíndrome de encefalopatia posterior reversível, ou PRES, é uma entidade clinico-radiológica associada a uma grande variedade de contextos clínicos, nomeadamente em idade pediátrica, com padrões imagiológicos mais típicos com envolvimento dos lobos parietais e occipitais mas também com outras formas imagiológicas, mais ou menos frequentes dependendo dos locais envolvidos (frontais e temporais, tronco cerebral, ganglios da base, cerebelo...).

Objectivos: Apresentar formas de PRES em idade pediátrica com características imagiológicas infrequentes.

Casos Clínicos: Apresentam-se os casos em duas jovens de sexo feminino, ambas com HTA grave e insuficiência renal, que se apresentaram com cefaleias intensas e uma delas com crises convulsivas, alteração do estado consciência e hemiparésia esquerda. Num dos casos a RM demonstrou um envolvimento extenso da medula e bulbo, apenas com uma pequena lesão parietal direita, com total reversão destas alterações em estudos de controle.

No outro caso, a TC e a RM evidenciaram inúmeras lesões de edema com envolvimento multifocal de todos os lobos cerebrais e com múltiplas áreas hemorrágicas igualmente dispersas, desde micro-hemorragias a um hematoma mais volumoso, tendo-se constatado nos estudos de controle uma regressão parcial destas alterações.

Conclusão: Apesar do envolvimento mais típico das regiões parietais e occipitais no PRES por lesões de edema vasogénico, padrões atípicos e infrequentes estão documentados e devem ser reconhecidos, incluindo-se nestes padrões o envolvimento predominantemente medular e a presença de múltiplas hemorragias.

Palavras-chave: PRES, pediatria, RM, medula, hemorragia.

FRACTURA PATOLÓGICA DO ÚMERO, NO CONTEXTO DE FIBRODISPLASIA ÓSSEA.

Fernando Fonseca, Rita Cardoso Francisco.

Medicina Física e Reabilitação, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- XII Congresso Nacional da Sociedade Portuguesa de Medicina Física e de Reabilitação, Salgados, 10-12.Março 2011.

Resumo: Fracturas patológicas ocorrem sem traumatismo prévio ou após trauma ligeiro. Geralmente existe uma patologia prévia, local ou sistémica, benigna ou maligna. Descreve-se o caso clínico de uma jovem de 17 anos com esta patologia. A Fibrodisplasia óssea é mais frequente antes dos 30 anos, tendo uma incidência idêntica entre os dois géneros. Correspondem a 5 a 7 % dos tumores benignos do osso, com uma rara progressão para malignidade. É uma lesão de evolução lenta. Os ossos mais atingidos são: costelas, ossos longos das extremidades, ossos craniofaciais e pélvis. Existem dois tipos: Monostótico (o mais comum) e Poliostótico. A doença pode ser assintomática, pode apresentar-se com dor e tumefacção no local da lesão ou como fractura patológica. Hiperpigmentação da pele é o sinal extra-ósseo mais comum. Pode estar associada a anomalias endócrinas. O diagnóstico é radiológico e histopatológico (biópsia). O tratamento é conservador. Se risco de fractura patológica considerar cirurgia.

Palavras-chave: fractura patológica, fibrodisplasia óssea.

Poster

GENETIC CHARACTERIZATION OF AN AUDITORY REHABILITATION CLINIC POPULATION IN LISBON: CASE-REVIEW.

José Araújo Martins^{1,2}, Isabel Correia³, Rita Ferreira³, Pedro Brazão Santos³, Rui Gonçalves⁴, Luis Nunes⁴, Luisa Monteiro³.

1 – Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital de São José, CHLC, EPE; 2 – Departamento de Fisiopatologia, CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 3 – Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC, EPE; 4 – Serviço de Genética, Hospital Dona Estefânia, CHLC, EPE.

- Comunicação livre no IEB 2011, Lisboa 11/9/2011.

Background: Congenital hearing impairment compromises learning and social competences of children throughout the world. This condition requires intervention as early as possible to optimize the child's development.

In Portugal, since the implementation of RANU (neonatal universal auditory screening), many children are promptly referred for clinical evaluation. Hospital Dona Estefânia is a specialized pediatric reference centre for the south of our country and hundreds of children have been followed in our clinic. The etiological evaluation protocol includes a genetic investigation involving both child and family. A multidisciplinary team is involved in establishing a diagnosis and an auditory rehabilitation protocol. The tests for genetic diagnosis were performed by two reference laboratories in Portugal.

Objectives: The aims of our study are: to describe the epidemiological background of children with congenital hearing loss attending our clinic; to identify the prevalence of several genetic mutations in this population; to correlate genetic mutations with specific clinical presentations and prognosis.

Methods: A retrospective study cohort is ongoing, using the clinical records of all the children with congenital hearing loss followed in our clinic. The study has been submitted to the Ethics Committee for approval. Informed consent will be obtained.

Results: From a total of 244 clinical files, 205 children who met the inclusion criteria were selected. Hearing loss severity was moderate in about 27% of patients, severe in 32% and profound in 41%. Average age of referral in the period from 2004-2006 was 33,5 months and in the period from 2007-2009 was 12,9. The difference was statistically significant ($p=0,000$). Neonatal universal screening programs accounted for 40% of referrals and high-risk screening programs accounted for 30%. Etiological diagnosis has been made only in **31,9%** of cases ($n=66$). Genetic causes accounted for **56,1%** of established diagnosis ($n=37$). Acquired causes accounted for 43,9% of established diagnosis ($n=29$). In children who had genetic studies ($n=79$), **46,8%** had identifiable genetic mutations ($n=37$). In children with the established diagnosis of genetic hearing loss ($n=37$), **43,2%** were non-syndromic ($n=16$) and **56,8%** were syndromic ($n=21$). GJB2 mutations were the most frequent – **40,5%** ($n=15$) and GJB2 **c.35delG** mutation was involved in **81,25%** of established non-syndromic genetic hearing loss ($n=13$). We identified two previously undescribed mutations: GJB2 c.521G>A and MTIF c.650G>T.

Conclusions: Our multidisciplinary protocol has allowed us to describe the genetic alterations in children followed in our clinic with congenital hearing loss. This study is the first step in an attempt to improve the care we provide to these children.

Key-words: Congenital, hearing impairment, genetic characterization, auditory rehabilitation

GLAUCOMA CONGÉNITO - 12 ANOS NUM HOSPITAL PEDIÁTRICO

Cristina Brito, Cristina Ferreira, Ana Duarte

Unidade de Oftalmologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa

- Reunião de Glaucoma, Secção da Sociedade Portuguesa de Oftalmologia, 11-12/3/2011, Évora (comunicação oral)

Introdução: O glaucoma na criança é uma entidade clínica rara e com especificidades que o diferencia do glaucoma do adulto. Os glaucomas pediátricos podem ainda subdividir-se de acordo com a idade de início e associação, ou não, a outra patologia. Estes são factores que também influenciam na decisão terapêutica.

Objectivo: Nesta comunicação dá-se a conhecer a experiência da Unidade de Oftalmologia Pediátrica do Hospital Dona Estefânia na cirurgia do glaucoma congénito primário.

Método: Análise retrospectiva dos processos clínicos de todos os novos casos de glaucoma congénito primário operados desde o início da Unidade de Oftalmologia Pediátrica do Hospital (1999) até ao fim de 2009. Excluíram-se desta análise os casos de outros glaucomas, os de crianças previamente intervencionadas, assim como aqueles em que a última intervenção tivesse menos que 11 meses de evolução.

Apuraram-se 28 casos (48 olhos), que se caracterizaram quanto a: sexo, lateralidade, idade de início, sintomas, dados biométricos, cirurgias efectuadas e resultados funcionais.

Resultados: Realça-se a elevada preponderância de glaucoma neonatal (88,9%) nesta população. Conclui-se que os resultados funcionais estão de acordo com o descrito na literatura.

Conclusão: Sendo o glaucoma congénito primário uma patologia de natureza malformativa e rara, a abordagem terapêutica é variável. A cirurgia tem que ser coadjuvada pela reabilitação visual.

Palavras-chave: glaucoma congénito, casuística

GONIOTOMIA *VERSUS* TRABECULECTOMIA

Cristina Brito

Unidade de Oftalmologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa

- XXI Jornadas Internacionais de Oftalmologia, Curso EUPO – Glaucoma Congénito e Pediátrico, 17-18/6/2011, Coimbra (comunicação oral)

A terapêutica do glaucoma em idade pediátrica segue uma metodologia diferente da que se aplica ao adulto. Os principais factores que condicionam a decisão são a causa do glaucoma, a idade, a resposta inflamatória e as interferências no desenvolvimento do sistema visual. Assim, a abordagem pode começar por ser cirúrgica, como o caso do glaucoma congénito, ou medicamentosa, como no caso da maioria dos glaucomas secundários. A comunicação versou sobre as técnicas cirúrgicas na cirurgia do glaucoma pediátrico. Assim, elas podem dividir-se em gonioscirurgia, cirurgia filtrante, colocação de implante de drenagem ou ciclodestruição. Foram abordadas em especial a gonioscirurgia (goniotomia e trabeculotomia) e a cirurgia filtrante (trabeculectomia) com descrição das técnicas e discussão de vantagens e desvantagens de cada, assim como de principais indicações.

Palavras-chave: glaucoma, congénito, secundário, goniotomia, trabeculectomia

GONOFALMIA EM ADOLESCENTE: QUAL A FONTE DE CONTÁGIO?

Marisa Oliveira¹; Rita Machado²; Ana Cordeiro¹; Isabel Afonso²; Cristina Ferreira²; Mónica Pinto², António Marques¹.

1 - Equipa Fixa da Urgência de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2 – Urgência Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- 12º Congresso Nacional de Pediatria, Albufeira, Outubro 2011 (Poster).

Introdução: A *Neisseria gonorrhoeae* (NG) é uma causa rara mas importante de conjuntivite, tendo-se registado um aumento da sua incidência nos últimos anos. A conjuntivite gonocócica (CG) é uma infecção potencialmente grave que pode resultar em perda visual. Tem sido dividida em duas formas distintas: a neonatal e a que afecta adultos sexualmente activos. Há o consenso geral que a infecção ocular não neonatal resulta da inoculação de secreções urogenitais do doente ou parceiro sexual. No entanto, dados da literatura contrariam esta ideia: fómitos, banhos comuns e contágio através de mãos de prestadores de cuidados foram identificados como meios possíveis de transmissão. De facto, a NG é viável no exsudado durante vários dias, sendo possível a sua disseminação não venérea.

Apresenta-se o caso de CG em adolescente que pretende ilustrar a dificuldade na detecção da origem do contágio.

Caso Clínico: Sexo feminino, 14 anos, com hiperémia ocular e exsudado abundante à direita há uma semana, de agravamento progressivo. Sem outras queixas. Ao exame objectivo tinha hiperémia conjuntival e quemose marcadas, exsudado purulento profuso e edema palpebral. Realizou-se colheita do exsudado para microbiologia; observada por oftalmologia que excluiu atingimento da córnea, tendo sido medicada com quinolona tópica e oral. Por isolamento cultural de NG, foi convocada 11 dias depois. Na anamnese, a partilha de toalha com amiga com vida sexual activa e eventual corrimento vaginal foi a única fonte de contágio apurada. Sem melhoria clínica, foi reavaliada em oftalmologia e medicada ceftriaxone injectável. Pela frequente associação a infecção por *Chlamydia trachomatis*, associou-se azitromicina. Exame ginecológico sem alterações. Cultura de secreções genitais e serologias para doenças sexualmente transmissíveis foram negativas. Tem seguimento em Consulta de Oftalmologia e Adolescentes. Actualmente melhorada e sem complicações oftalmológicas da CG.

Comentários: Pretende-se lembrar que a gonofalmia deve ser tida em conta no caso de conjuntivite purulenta. O diagnóstico atempado requer um alto índice de suspeição, permitindo o tratamento imediato e melhoria no prognóstico.

Perante uma infecção gonocócica, a transmissão não sexual nunca deve ser assumida sem extensa investigação e exclusão de transmissão venérea. O rastreio em contactos próximos pode ser útil na identificação da fonte de infecção. No entanto, a distinção entre transmissão sexual e não sexual nem sempre é possível.

Palavras-chave: gonofalmia, conjuntivite gonocócica, adolescente, *neisseria gonorrhoeae*

GRANDE QUEIMADO PEDIÁTRICO NA UNIDADE DE CUIDADOS INTENSIVOS DO HOSPITAL DE DONA ESTEFÂNIA – EXPERIÊNCIA DE 20 ANOS.

Sara Nóbrega¹, Telma Francisco¹, Rosalina Valente¹, Margarida Santos¹, Gabriela Pereira¹, João Estrada¹, Zínia Serafim², Lurdes Ventura¹.

1 - Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Dona Estefânia, CHLC-EPE;

2- Unidade de Queimados, Hospital Dona Estefânia, CHLC-EPE

- 12º Congresso Português de Pediatria, Albufeira, 06-08/10/2011 (Poster com apresentação em sala)

Introdução: A abordagem do grande queimado até à sua estabilização hemodinâmica e hidroelectrolítica é fundamental para diminuir a morbidade e mortalidade destes doentes. A Unidade de Cuidados Intensivos (UCIP) do Hospital de Dona Estefânia (HDE) tem um papel preponderante na fase de estabilização do grande queimado pediátrico.

Métodos: Estudo retrospectivo, descritivo, de todos os internamentos por queimadura na UCIP do HDE, entre Abril de 1991 e Dezembro de 2010. Foram avaliados parâmetros demográficos, agente causal, gravidade e extensão da queimadura, terapêutica, procedimentos, complicações e resultados.

Resultados: Ocorreram 133 internamentos na UCIP (correspondentes a 123 doentes). A mediana de idade foi 3.6 anos (0.1-16.8 anos) e 62.4% eram do sexo masculino. Verificou-se maior incidência no mês de Agosto (12.8%). Foram agentes da queimadura: líquido fervente (39.7%), fogo (37.9%) e electricidade (22.4%). A mediana da superfície corporal queimada foi de 30% (mín-0.5; máx-92.0%), com queimadura do terceiro grau em 61.7% dos casos. Necessitaram de ventilação mecânica 45.5% dos casos (duração mediana 6 dias, mín-1; máx-27 dias) e de cateter venoso central 64.2%. Necessitaram de hemoderivados: concentrado eritrocitário 49.6%, albumina 45.7%, plasma fresco congelado 32.3% e concentrado plaquetário 5.3%. As complicações incluíram: sépsis (28.6), falência respiratória (22.6%), falência cardiovascular (21.1%) e patologia aguda de stress (11.3%). Em 18,8% dos casos ocorreu falência de dois ou mais órgãos. Foram isolados 17 agentes infecciosos diferentes em exames culturais, os mais frequentes: *Staphylococcus aureus*, *Candida albicans* e *Pseudomonas aeruginosa*. Vários doentes foram submetidos a enxerto cutâneo (10.5%) e aplicação de membrana amniótica (4.5%). Verificou-se melhoria em 88.6% dos doentes, tendo-se, no entanto, registado 10 óbitos (7.5%), sendo que em 90% a causa de morte foi a infecção. A mediana da demora na UCIP foi de 5 dias (0.04 - 212 dias), sendo a maioria dos doentes transferida para uma enfermaria deste hospital. O grau de instabilidade fisiológica (PRISM) variou entre 0 e 33 (mediana 8) e o índice de intervenção terapêutica (TISS) entre 4 e 67 (mediana 28).

Conclusões: Ao elevado número de casos de queimadura neste período de tempo, associaram-se elevada gravidade e extensão das lesões. A mortalidade foi considerável, mas fundamentalmente nos primeiros anos do estudo.

Palavras-chave: grande queimado, estudo retrospectivo, unidade de cuidados intensivos pediátricos.

GRAU DE CONCORDÂNCIA DA OBSTRUÇÃO BRÔNQUICA COM O RESULTADO DA PROVA DE BRONCODILATAÇÃO E COM O AUMENTO DO VOLUME RESIDUAL.

João Gaspar Marques¹, Teresa Moscoso³, João Antunes¹, Cátia Alves¹, Marta Chambel¹, Isabel Peralta¹, Sandra Santos¹, Sara Serranho¹, Pedro Martins^{1,2}, Nuno Neuparth^{1,2}, Paula Leiria Pinto¹.

1 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; 2 - Departamento de Fisiopatologia, Faculdade de Ciências Médicas de Lisboa, Universidade Nova de Lisboa; 3 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital Pulido Valente, Centro Hospitalar Lisboa Norte, E.P.E., Lisboa.

- XXXII Reunião Anual da SPAIC, Porto, 1 a 3 de Outubro de 2011 (Poster c/discussão).

Introdução: A pletismografia é um meio complementar de diagnóstico, que permite uma caracterização detalhada da função pulmonar, fornecendo informações sobre os débitos das vias aéreas e sobre os volumes pulmonares. A pletismografia pode ser complementada por uma prova de broncodilatação, sendo esta decisão muitas vezes tomada de acordo com a existência ou não de obstrução brônquica.

Objectivo: Determinar o grau de concordância da obstrução brônquica com o resultado da prova de broncodilatação e com as alterações dos volumes pulmonares.

Materiais e Métodos: Foram avaliados os resultados referentes a exames pletismográficos efectuados no período compreendido entre Março de 2010 a Maio de 2011, no laboratório de exploração funcional respiratória do Serviço de Imunoalergologia do Hospital de Dona Estefânia. Foram utilizados os limites inferiores do normal (LLN) de FEV₁, relação FEV₁/FVC e FEF_{25-75%} para estabelecer a existência de alterações nestes parâmetros. Os volumes pulmonares consideraram-se aumentados nas seguintes situações: VR>140%, ITGV>130% ou TLC>120% do valor previsto. Foi avaliada a resposta ao broncodilatador (Δ FEV₁) em todos os exames, considerando-se uma resposta significativa um Δ FEV₁>12% e superior a 200ml.

Resultados: No período analisado efectuaram-se 1439 pletismografias, 51% das quais corresponderam a indivíduos do sexo masculino. A mediana de idades foi de 14 anos (p25-p75: 10-22 anos). Nos exames avaliados, 9% apresentaram um FEV₁ diminuído, 20% uma relação FEV₁/FVC reduzida e 23% um FEF_{25-75%} abaixo do LLN. Verificou-se a existência de VR>140% em 14.5% dos exames, ITGV>130% em 12% e TLC>120% em 16.5%. A percentagem de doentes que apresentou uma resposta significativa ao broncodilatador foi de 18%. O FEV₁/FVC abaixo do LLN foi o parâmetro de obstrução brônquica que apresentou melhor concordância com a resposta ao broncodilatador (Kappa de Cohen = 0.448, que corresponde a um grau de concordância moderado) e com alterações do volume residual (Kappa de Cohen = 0.256, que corresponde a um grau de concordância razoável). A conjugação de parâmetros de obstrução brônquica não melhorou os valores de concordância.

Conclusões: O resultado da prova de broncodilatação e do estudo do volume residual não apresentaram uma boa concordância com a obstrução brônquica. A obstrução brônquica não deve ser o único critério para determinar a necessidade de avaliar a resposta ao broncodilatador ou de estudar os volumes pulmonares.

Palavras-chave: broncodilatação, volume residual, obstrução brônquica.

HEALTH RELATED QUALITY OF LIFE OF PEDIATRIC INTENSIVE CARE SURVIVORS.

Francisco Cunha¹, Luís Almeida Santos¹, Armando Teixeira Pinto², Farela Neves³, Deolinda Barata⁴, Altamiro Costa Pereira⁵.

1 - Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Unidade Autónoma de Gestão da Mulher e da Criança (UAG-MC) Hospital São João, Porto, Portugal; 2 - Departamento das Ciências da Informação e Decisão em Saúde, Centro de Investigação em Tecnologias e Sistemas de Informação em Saúde (CINTESIS), Faculdade de Medicina, Universidade do Porto (UP), Porto, Portugal; 3 - Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Pediátrico Coimbra, Coimbra, Portugal; 4 - Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Dona Estefânia, Lisboa, Portugal; 5 - Departamento das Ciências da Informação e Decisão em Saúde, CINTESIS, Faculdade de Medicina, UP, Porto, Portugal.

- J Pediatr (Rio Janeiro). 2011: 0021-7557, Jornal de Pediatria, Copyright © by Sociedade Brasileira de Pediatria.

Objective: To assess the health-related quality of life (HRQoL) of children surviving to pediatric intensive care discharge.

Methods: A prospective evaluation of HRQoL at admission and 6 months later was carried out with children aged 6 years or more, admitted to three tertiary pediatric intensive care units (PICUs) from May 2002 to June 2004. HRQoL was measured with the Health Utilities Index Mark 3 (HUI3) questionnaire, administered to a child's proxy.

Results: From the 517 eligible admissions, 44 children died in the PICU (8.5%) and 320 cases were evaluated at admission; among those, follow-up data were available in 252 cases. There were no statistically differences between preadmission and follow-up HUI3 global scores (medians [interquartile range] of 0.86 [0.42-1.00] and 0.83 [0.45-1.00]; $p = 0.674$, respectively). At individual level, 21% of children had their HRQoL unchanged, improvement was seen in 40% and deterioration in 38% of the cases. Severe disability before admission (HUI3 global score < 0.70) was present in 36% of the cases, with improvement at the 6-month follow-up in 60% of them. Among those with deterioration of HRQoL at follow-up, 45% were trauma victims.

Conclusions: Although the HRQoL was globally similar in both evaluations, several differences were found at individual level. Children with low preadmission HRQoL (severe disability) may benefit from pediatric intensive care, since many of these children improved their HRQoL compared to preadmission status.

Palavras-chave: Quality of life, pediatric, intensive care units, morbidity, outcome assessment.

Artigo

HEMANGIOMAS. NOVAS TERAPÊUTICAS!

Inês Salva, Maria João Brito.

Unidade de Infeciologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital de Dona Estefânia do CHLC. Lisboa. Junho de 2011 (Poster e Comunicação).

Introdução: Os hemangiomas constituem a neoplasia mais frequente na criança, ocorrendo em 10-12%, na maioria dos casos com evolução favorável. A fase proliferativa, ocorre nos primeiros 4-6 meses e depois involuem em 50% dos casos, até aos 5 anos. Em hemangiomas de grandes dimensões e que interferem na função de outros órgãos, associam-se frequentemente complicações, nomeadamente a ulceração (10-15%), sobre-infecção bacteriana ou hemorragia.

Descrição de Caso Clínico: Criança do sexo feminino, de 6 meses, com hemangioma de grandes dimensões, que ocupava todo o ombro, que nos dois meses prévios realizava regularmente tratamento com laser, internada por ulceração e infecção cutânea.

Leucócitos 12.300/ μ L, neutrófilos 38,9%, plaquetas 616.000/ μ L e PCR 6,7 mg/dL. Foi medicada empiricamente com ceftazidima, flucloxacilina e gentamicina e ficando em curso cultura do exsudado em que posteriormente se isolou *Staphylococcus aureus* meticilino-sensível e *Pseudomonas aeruginosa*. A referir ainda anemia ferropénica grave com hemoglobina 5,2 g/dL, hematócrito 15,8% e siderémia (20 μ g/dL) com necessidade de transfusão de concentrado eritrocitário e posteriormente terapêutica marcial. A ecografia abdominal revelou pequeno hemangioma hepático e a ecografia trans-fontanelar não tinha alterações.

Após realização de electrocardiograma, iniciou terapêutica com propranolol na dose inicial de 0,15 mg/kg/dia com aumento gradual até 1,5 mg/kg/dia com melhoria clínica e diminuição das dimensões e coloração do hemangioma e sem efeitos secundários a registar. Actualmente mantém terapêutica com propranolol e ferro oral, com o último valor de hemoglobina de 10,6 g/dL

Conclusão: A terapêutica do hemangioma inclui a utilização de laser, a embolização ou a excisão cirúrgica. Neste caso o tratamento convencional não resultou. O propranolol como uma nova alternativa terapêutica tem vindo a assumir uma importância crescente, na melhoria clínica destas situações. A realização de exames complementares para vigiar eventuais efeitos secundários é mandatória e a utilização de doses crescentes aumenta o perfil de segurança desta terapêutica.

Palavras-chave: hemangioma, propranolol.

Apresentação

Poster

HEPATITIS E VÍRUS AND NEUROLOGIC DISORDERS.

Filipe Teixeira.

Patologia Clínica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- *Journal club.*

Face ao declínio do vírus da hepatite E nos países desenvolvidos, estudos recentes levam a crer que o vírus está a emergir, em particular, quando associada ao genótipo 3. De salientar que as complicações extra hepáticas mais comumente associadas a este genótipo são as manifestações neurológicas com envolvimento mais frequente dos nervos periféricos. Em relação ao diagnóstico, o aparecimento destas manifestações quando acompanhadas de alterações hepáticas, coloca-se como uma hipótese provável de uma infecção desta variação de hepatite E.

Foi aberta a discussão do artigo

Palavras-chave: hepatite E, vírus, manifestações neurológicas.

HERPES SIMPLEX ENCEPHALITIS IN CHILDREN – SHOULD WE CHANGE OUR APPROACH?

Miguel Correia¹, João Farela Neves¹, SY Zhang², Conceição Neves¹, Jean Laurent Casanova³, Maria João Brito¹.

1 - Department of Pediatrics, Hospital Dona Estefânia, Lisbon, Portugal. 2 - St. Giles Laboratory of Human Genetics of Infectious Diseases, The Rockefeller University, NY, USA ; 3 - Laboratoire de Génétique Humaine des Maladies Infectieuses, Faculté de Médecine Necker, Paris, France.

- 29th Annual meeting of the European Society for Paediatric Infectious Diseases, Junho de 2011 em Haia, Holanda. (Poster com discussão).
- Bolsa Pierre Fabre do 1º Semestre de 2011.

Background and aims: Despite advances in therapy, herpes simplex encephalitis (HSE) remains a serious illness. Defects of the TLR3-interferon (IFN) axis in the antiviral innate immune response against HSV-1 and some genes (*TLR3*, *UNC93B1* and *TRAF3*) are associated with HSE. We analyzed the presence of HSE associated genes, treatment and outcome in children.

Methods: Descriptive study between January 2000 and December 2010. HSV-1 was detected by PCR from CSF. PBMC and fibroblasts were studied for their IFN responses to TLR3 and virus stimulations. Coding exons of the known HSE-associated genes were sequenced.

Results: Four cases, ages between 6 and 9 months, with seizures and extensive brain injuries, treated with acyclovir 21 days (starting on day 1 of disease). Patients 1 and 2 presented serious morbidity, with tetraparesis and epilepsy refractory to treatment did not received INF. Patient 3 had immune-mediated encephalitis 23 days after the initial infection, was treated with IFN (7 days) stopped for no clinical improvement and bicytopenia. Patient 4 started IFN at day 2 of the disease (21 days) being discharge without sequelae.

The functional studies were normal, except the fibroblasts from patient 3 which displayed impaired IFN-lambda production after stimulations of poly(I:C), response to which is thought to be TLR3-dependent. No mutation was found in the sequenced coding exons of *UNC93B1*, *TLR3* and *TRAF3*.

Conclusions: Although we present a small sample, the impaired IFN responses of patient 3 and the outcome observed on patient 4 may reveal the importance of IFN in the treatment of HSE.

Key-words: herpes simplex encephalitis, TLR3, interferon

HIDRONEFROSE NEONATAL: DIAGNÓSTICO E SEGUIMENTO.

Margarida Abranches.

Unidade de Nefrologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central.

- XIII Congresso de Medicina Nuclear, 25 a 27 de Novembro 2011, Cascais, Portugal.

A dilatação do aparelho urinário fetal, também denominada hidronefrose pré-natal, permanece uma das anomalias mais frequentemente detectadas durante a vigilância ecográfica da gravidez e pode ocorrer em cerca de 1 a 5% das gravidezes. A etiologia da hidronefroses prenatal engloba um leque alargado de situações urológicas desde as dilatações transitórias que são a maioria, até a patologias urológicas clinicamente importantes como as obstruções do aparelho urinário e o refluxo vesico-ureteral. O objectivo primordial da identificação das dilatações do aparelho urinário durante o desenvolvimento do feto é permitir a detecção de patologias urinárias antes de se tornarem clinicamente significativas, isto é, antes de condicionarem infecção urinário ou alteração da função renal ou vesical. A Investigação postnatal das situações de hidronefrose prenatal implica a realização de exames de imagem durante os primeiros anos de vida, durante um período extensivo de tempo com impacto significativo na organização familiar e nos sistemas de saúde. Por outro lado, continua a existir uma ausência de sistematização no seguimento destas situações urológicas. O significado clínico da maioria das dilatações do aparelho urinário detectadas no período fetal permanece incerto, o que gera ansiedade nos pais e é fonte de incertezas para os clínicos quando precisam decidir qual melhor investigação ou o seguimento mais apropriado. No presente trabalho expõem-se alguns dos principais dilemas que se deparam ao clínico na abordagem da hidronefrose prenatal.

Apresentam-se as recomendações gerais, à luz do melhor consenso, na investigação e orientação das dilatações do aparelho urinário fetal.

Palavras-chave: hidronefrose neonatal, diagnóstico, seguimento

HIPERSONOLÊNCIA DIURNA. NARCOLEPSIA, QUAL A ETIOLOGIA?

Vera Rodrigues¹, Mafalda Paiva¹, Ana Moreira¹, Teresa Paiva², Maria João Brito¹.

1 - Área Departamental de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospital de Lisboa Central, EPE, Lisboa; 2 - Centro de Electroencefalografia e Neurofisiologia Clínica, Lisboa.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital de Dona Estefânia 2011, 30/6 – 2/7/2011, Lisboa (Poster com apresentação em sala).

Introdução: A narcolepsia é uma doença do sono REM com desregulação do ciclo de sono-vigília, conseqüente sonolência diurna e eventual associação a alucinações hipnagógicas, paralisia do sono e cataplexia. A sua prevalência é de 0,05 a 0,02% no adulto mas desconhecida na idade pediátrica.

Caso clínico: Criança de seis anos, previamente saudável com sonolência excessiva até 18 horas/dia e discinésia oromandibular, desequilíbrio na marcha e movimentos coreiformes dos membros superiores. Duas semanas antes realizara vacinação para a gripe pandémica. Registou-se ainda hiperfagia diurna e nocturna durante cinco dias com resolução espontânea, episódios de cataplexia perante riso e alterações emocionais e tremor da cabeça e dos membros superiores com melhoria clínica progressiva após oito dias.

Realizou RMN-CE e EEG sem alterações. O exame líquido céfalo-raquidiano e PCR para painel de vírus herpes, *Mycoplasma pneumoniae* e enterovírus negativas. Nesta fase realizou polissonografia com teste de latências múltiplas do sono (TLMS) sem alterações.

Exame cultural do exsudado faríngeo, TASO e anticorpo AntiDnase B negativos. Da exaustiva investigação que realizou apresentava serologias ELISA e WB compatíveis com infecção por *Borrelia burgdorferi*, pelo que cumpriu ceftriaxone 14 dias. Serologias para influenza A mostraram IgM 39 UA/mL com IgG 194 UA/mL com segunda amostra com IgM 43 UA/mL e IgG 162 UA/mL (VR IgM<20;IgG<20).

O estudo da autoimunidade revelou ANA 1/320, anticorpos anticardiolipina e anti-nucleares extraíveis negativos. Restantes autoanticorpos e doseamento de complemento normal. Anticorpos Anti-NMDA e VKCG negativos. Doseamento de hipocretina muito diminuído com HLA DR2 e DQB1*0602 presentes.

A polissonografia com TLMS, sete meses após a primeira, confirmou sonolência excessiva com quatro inícios do sono REM sugestivos de narcolepsia.

Faz terapêutica com metilfenidato, a sonolência diurna diminuiu e cumpre o seu horário escolar sem limitações.

Comentários: O diagnóstico de narcolepsia foi sugerido pela clínica e confirmado pelo teste de latências múltiplas. O valor de hipocretina diminuído pode sugerir uma etiologia autoimune. Uma infecção como a borreliose ou a vacinação prévia para H1N1, responsabilizada por outros casos de narcolepsia podem ter sido desencadeantes de uma alteração imunitária responsável pela doença, nesta criança com a susceptibilidade HLA DR2 e DBQ1*0602.

Palavras-chave: narcolepsia, cataplexia, vacinação, borreliose.

Apresentação
Poster

HIPOACÚSIA DE CAUSA GENÉTICA NUMA COORTE PEDIÁTRICA PORTUGUESA.

José Araújo Martins¹, Isabel Correia¹, Rita Ferreira¹, Pedro Brazão Santos¹, Rui Gonçalves², Salomé Almeida², Luis Nunes², Luisa Monteiro¹.

1 – Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC, EPE; 2 – Serviço de Genética Clínica, Hospital Dona Estefânia, CHLC, EPE.

- Comunicação no 58º congresso Nacional da SPORL 2011, Albufeira, 5/5/2011.
- Comunicação livre no CEORL de 2012, Barcelona, 2/7/2011.

O impacto e a prevalência da hipoacúsia de origem genética varia amplamente entre diferentes populações. O diagnóstico genético é importante para planear o tratamento o seguimento e para prestar aconselhamento familiar. Para otimizar a gestão de recursos é muito importante estabelecer protocolos de teste genético bem fundamentados.

Objectivos: Determinar a prevalência de causas genéticas de hipoacúsia infantil em crianças seguidas numa consulta de reabilitação auditiva; identificar a melhor sequência de testes genéticos a executar.

Métodos: Foi realizado um estudo de coorte retrospectivo a partir dos dados clínicos em processo de crianças seguidas nas consultas de reabilitação auditiva e genética clínica do Hospital Dona Estefânia em Lisboa. Foi obtido consentimento informado para os testes genéticos que seguiram um protocolo com uma sequência específica.

Resultados: A partir de um total de 322 crianças, 134 (41,6%) foram testadas para investigar a presença de alterações genéticas que pudessem contribuir para a hipoacúsia. Em 73 (54,5%) dos casos não foi possível identificar alguma alteração genética, em 32 (23,9%) identificou-se hipoacúsia genética não-sindrómica e em 29 (21,6%) identificou-se hipoacúsia genética síndrómica. A mutação c.35delG no gene GJB2 foi a que se identificou mais frequentemente (17 doentes). As síndromes de Down e CHARGE eram responsáveis por quase metade das hipoacúsias genéticas síndrómicas.

Conclusão: Em, certas crianças, os testes genéticos têm um valor diagnóstico elevado. Na nossa coorte, a frequência da mutação c.35delG sugere que o gene GJB2 é o melhor alvo para estudo genético. A prevalência de causas genéticas síndrómicas justifica a necessidade de se estabelecerem equipas multi-disciplinares em consultas de reabilitação auditiva infantil.

Palavras-chave: hipoacúsia, genética, etiologia

HIPOGLICÉMIA NO SERVIÇO DE URGÊNCIA – SUSPEITAR PARA PODER ACTUAR. TRÊS CASOS CLÍNICOS.

Sara Batalha¹, Sara Silva¹, Laura Oliveira¹, António Marques¹, Daniela Amaral², Sílvia Sequeira³.

1 - Equipa Fixa de Urgencia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Unidade de Endocrinologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 3 - Unidade de Doencas Metabolicas, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Sessao da Area de Pediatria Medica.
- Congresso da Area de Pediatria Medica do Hospital Dona Estefania Lisboa, Junho-Julho 2011 (Comunicacao).

Introdução: A hipoglicemia e um problema comum em pediatria e pode ser a manifestacao de uma doenca grave. As manifestacoes clinicas sao diversas e, em lactentes, podem ser muito inespecificas sendo necessario um elevado indice de suspeicao. Episodios graves, prolongados e/ou repetidos de hipoglicemia podem conduzir a lesoes irreversiveis do sistema nervoso central sendo, por isso, fundamental a sua deteccao e actuacao pronta.

Objectivos: Alertar para esta entidade por vezes nao reconhecida de imediato e para a necessidade de uma intervencao rapida e eficaz na terapeutica – e uma emergencia – e na investigacao etiologica.

Casos clínicos: Apresentam-se tres casos clinicos de lactentes com hipoglicemia grave, de diferentes etiologias, que surgiram no SU e em que a suspeita clinica foi determinante para uma abordagem dirigida.

O primeiro caso e o de uma menina de 3 meses com antecedentes pessoais de prematuridade, baixo peso ao nascer e infeccoes graves de repeticao que recorreu ao SU por hipotonia e movimentos oculogiros apos jejum e que se veio a revelar ser um caso de pan-hipopituitarismo.

O segundo relata uma menina de 4 meses que recorre ao SU por clonias do membro superior direito e hemiface direita com 1,5 semanas de evolucao e agravamento progressivo associadas a regressao do desenvolvimento psico-motor e que se demonstrou tratar de um caso de hiperinsulinismo hipoglicemico persistente. O terceiro caso retrata o de um rapaz de 5 meses que surgiu com quadro de movimentos anormais, prostracao e hipotonia com 3 dias de evolucao em que a presenca de hepatomegalia e facies sindromatico permitiram suspeitar do diagnostico de glicogenose tipo Ib/Ic.

Discussão e Conclusão: E essencial, na pratica diaria do Servico de Urgencia, estar alerta para esta entidade e saber como actuar quer na terapeutica imediata, quer no estudo do diagnostico. Os exames efectuados no Servico de Urgencia no momento em que o doente esta em hipoglicemia podem ser importantes, nomeadamente no diagnostico de casos de hiperinsulinismo ou defeitos da β -oxidacao dos ácidos gordos pois evitam a necessidade de eventuais internamentos para repeticao de exames, provas funcionais ou de jejum prolongado como se demonstra nestes tres casos. Por esse motivo propoe-se um protocolo de actuacao no Servico de Urgencia.

Palavras-chave: hipoglicémia, serviço de urgência, casos clínicos

HOW WERE CONFLICTS OF INTEREST HANDLED?

Maria Teresa Neto.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Jornada Internacional de Regionalización del Cuidado Perinatal. Dirección Nacional de Maternidad e Infancia. Ministerio de Salud de la Nación. 2011, 11-13/04/ 2011 Buenos Aires, Argentina. (Palestra).

Conflicts of interest were potentially great but they were minimized by the great conviction from both Doctors and Health Ministry that something had to be done to improve data on perinatal health. To decrease the number of hospitals where deliveries took place, to concentrate doctors, nurses and equipment, to define staff and to acquire equipment and to train nurses and paediatricians was the way. One the point of view of cost-effectiveness, centralization of expensive technologies, and development of expertise concentrating cases in a same centre - Surgery, VLBW, etc- and lowering mortality rates and get better outcomes were clear health gains. In 1989 after the political decision of closing small maternities the committee return to villages and cities to explain to political local power and people, the decision, which kind of care they will have in the future, why and expected gains. Level I hospitals and Health Centers stop to have deliveries; Health Centers were given a great responsibility: the follow up of the most part of the normal pregnancies by GP. There was no economic pressure because the National Health Service is free, there are no economic incentives for obstetrical or neonatal care, hospitals are financed through ICD, hospital level is defined according to both delivery and newborn care. In 1989 the rule was “No results can be obtained without the interested and responsible participation of all – institutions and people”. At that time the emphasis was on training. There are geographic influences on regionalization for example for islands and inner and far geographic areas. Also we would like to emphasize the influence of demographics on regionalization. As birth rate continues to decrease the hospitals left open 20 years ago with more than 1500 deliveries have to be closed now because the number of deliveries decreased. It was much more difficult and unacceptable to close some few maternities now than 20 years ago. All the difference was that at that time reasons were explained and now it was a Minister order. Other fearful events are the opening of private hospitals, the lowering gross national income, the economic difficulties and financial problems.

Palavras-chave: conflicts of interest, National Health Service.

HYPER-IGD SYNDROME: A NEW MUTATION (P.R277G) WITH A SEVERE PHENOTYPE.

Joana Almeida Santos¹, Arostégui JI², Maria João Brito MJ¹, Conceição Neves¹, Marta Conde¹.

1- Unidade de Infeciologia, Área Departamental de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa

2- Unidad de Enfermedades Autoinflamatorias, Hospital Clínic, Barcelona

– 18th European Pediatric Rheumatology Congress (PRES 2011), 14-18/09/2011, Bruges (Poster)

– Revista *Pediatric Rheumatology* 2011; 9(Suppl 1):P21 (Resumo)

– Bolsa Pierre Fabre, prémio atribuído pela Sociedade Portuguesa de Pediatria (SPP) a apresentações de trabalhos científicos no 2º semestre de 2011

Background: Hyperimmunoglobulin D Syndrome (HIDS) is a rare autosomal recessive condition caused by mutations in the Mevalonate Kinase (MVK) gene that codes for MVK, an essential enzyme in the isoprenoid pathway. It shows a wide phenotypic spectrum probably related with the residual activity of this enzyme (1–20% of normal). So far, about 63 mutations have been described and the four most prevalent mutations account for more than 70%.

Aim: Case report of a new mutation of the MVK gene in a child with a severe Hyper-IgD syndrome.

Case Report: A 2-year-old portuguese boy presented with recurrent episodes of fever and malaise, cervical lymphadenopathy and hepatosplenomegaly since 12 months of age. Rash was seen once. During acute attacks laboratory evaluation demonstrated microcytic hypochromic anemia (Hb 8-10 g/dl), leukocytosis with neutrophilia (WBC 23 490-32 280/mm³) and increased ESR (61-91 mm/h), CRP (6.27-18.49 mg/dl) and serum amyloid A (104-510 mg/L). Clinical and laboratory improvement was seen between attacks. Renal and liver functions, like cardiac and ophthalmologic evaluations, were normal. Infectious causes, primary immunodeficiency, neoplastic and autoimmune diseases were excluded. Despite normal serum IgD, HIDS was clinically suspected. DNA sequence analysis revealed a homozygous Arg-277-Gly (p.R277G) new mutation in MVK gene. The healthy non-consanguineous parents were heterozygous for this mutation. Short NSAIDs and corticosteroid courses were given during attacks with poor benefits. Anakinra was started (2mg/Kg/day), with partial clinical response.

Conclusions: R277G is a previously unreported MVK mutation and in this case was associated with a severe phenotype. Further studies are needed to evaluate a co-relation genotype-enzyme activity-phenotype and by so helping to define best therapeutic strategies for each patient.

Keywords: Hyperimmunoglobulin D Syndrome, Mevalonate Kinase.

IDENTIDADE E PSICOSE NA ADOLESCÊNCIA.

Maria Moura.

Área de Pedopsiquiatria do Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Revista Portuguesa de Pedopsiquiatria, 2011, nº 31.

A adolescência é um período marcado pelo despoletar de várias questões identitárias. Nesse sentido, far-se-á uma súpula do processo de formação da identidade, tocando o conceito de identificação, inerente ao desenvolvimento psicoafectivo.

A adolescência será, também, um período de maior vulnerabilidade para a emergência da patologia psicótica, quando houver fragilidades psicobiológicas no processo conducente à estruturação do Eu, como sendo: a ambiguidade das identificações, falhas narcísicas básicas e predomínio de recurso a processos primários de funcionamento mental onde o princípio do prazer predomina sobre o princípio da realidade.

A patologia do Ego é descrita como estando na base da psicose, pelo defeito na integração psíquica. Surge o desenvolvimento de uma neo-realidade como modo de permitir criar uma organização defensiva do caos em que o indivíduo psicótico imerge. Acresce essencial tentar discriminar o significado da expressão fenomenológica da psicose, no que concerne aos três distúrbios básicos do quadro psicótico: Actividade, limites e Fragmentação do Ego.

Por fim, apontam-se avanços de neuroimagem funcional que destacam alterações estruturais concordantes com a fragilidade do Self pré-reflexivo, descrito como factor chave do processo psicótico. Nomeiam-se como estruturas do processamento referencial do Self, o córtex pré-frontal (PFC) e o córtex cingulado (CC). A nível de neurotransmissão descreve-se a saliência aberrante de estímulos próprio e exteroceptivos, através da disfunção do sistema mesolímbico dopaminérgico, como efector do fenómeno psicótico.

Palavras-chave: Psicose, Identidade, Identificação, Instâncias psíquicas, adolescência.

Artigo

IMAGIOLOGIA DA PATOLOGIA OSTEOARTICULAR EM PEDIATRIA.

Rita Cabrita Carneiro.

Serviço de Radiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- O Essencial em Pediatria 2011, 31/05/2011, Lisboa.

Objectivos: Reconhecer as características do tecido ósseo em pediatria (anatomia e fisiologia), atendendo às diferenças e particularidades do mesmo neste grupo etário.

Faz-se uma revisão das fracturas mais habituais em pediatria, pretendendo-se realçar as fracturas ósseas que ocorrem exclusivamente neste grupo etário: espectro das fracturas por compressão longitudinal, classificação de Salter-Harris, fracturas do cotovelo em pediatria, fracturas de avulsão apofisária.

Curso precedido de um pré-teste e seguido de um pós-teste, de modo a envolver os participantes no tema e validar a aprendizagem do mesmo.

Palavras-chave: imagiologia, patologia osteoarticular, fracturas ósseas, pediatria.

IMAGIOLOGIA NA URGÊNCIA ABDOMINAL. DA CLÍNICA À IMAGEM.

Ana Nunes, Renata Jogo.

Serviço de Radiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- Essencial 2011, 31/05/2011, Lisboa.

Introdução: A urgência abdominal no grupo pediátrico constitui por vezes um dilema difícil de resolver porque os sintomas e sinais são subtis e pouco específicos.

A história clínica é a “pedra base “ para o diagnóstico.

É fundamental que estejam presentes os principais diagnósticos diferenciais, sendo a idade um factor chave. A imagiologia contribui de forma importante quando solicitada com critério, no esclarecimento das hipóteses diagnósticas.

Objectivos: São apresentadas as principais indicações de cada técnica de imagem e, através de diversos casos clínicos, a metodologia de diagnóstico diferencial, fluxograma imagiológico e breve revisão teórica das patologias mais prevalentes na urgência abdominal pediátrica.

Discussão: As diversas técnicas imagiológicas possibilitam um leque de informação importante, têm indicações precisas mas também algumas limitações, sobretudo relacionáveis com a radiação ionizante.

A Radiografia simples do abdómen dá-nos informação sobre o padrão gasoso permitindo o diagnóstico de situações obstructivas, presença de pneumoperitoneu ou hidropneumoperitoneu, calcificações, massa de densidade de partes moles, pneumonia do lobo inferior.

A Ecografia permite a detecção de patologia hepatobiliar, intestinal, urológica e ginecológica.

A Tomografia Computorizada deve ser solicitada quando as queixas persistem e os dados clínicos, laboratoriais e exames imagiológicos efectuados não são conclusivos, quando é necessária uma melhor definição e caracterização de patologia conhecida ou na avaliação das suas complicações.

Os Estudos contrastados têm um interesse limitado nas situações de urgência. Estão indicados na patologia obstructiva, despiste de má rotação, e quando necessário na terapêutica da invaginação intestinal.

Palavras-chave: Urgência pediátrica abdominal, imagiologia pediátrica.

IMPACTO DE UM PROGRAMA EDUCATIVO NA TÉCNICA INALATÓRIA DE CRIANÇAS ASMÁTICAS.

Marta Chambel, Selma Carrilho, Eduarda Serôdio, Susana Carvalho, Paula Leiria Pinto. Serviço de Imunoalergologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- XXXII Reunião Anual da SPAIC, Porto, 1 a 3 de Outubro de 2011 (Poster c/discussão).

Introdução: A eficácia da terapêutica inalada brônquica depende da correcta execução da técnica. Embora seja feito o ensino regular na consulta, os erros na técnica são frequentes. Os programas educativos, nomeadamente os cursos de férias, são um espaço privilegiado de aprendizagem e promoção de autonomia no controlo da doença.

Objectivo: avaliar a eficácia de um programa educativo – campo de férias para crianças asmáticas – na execução da técnica inalatória, mediante a avaliação do número de erros detectados.

Material e métodos: Foram incluídas 16 crianças com asma, acompanhadas na consulta de Imunoalergologia do Hospital Dona Estefânia – Centro Hospitalar de Lisboa Central (HDE – CHLC). A técnica inalatória foi avaliada diariamente, registando-se e corrigindo os erros, ao longo de 5 dias. Os resultados foram relacionados com a autonomia na realização da terapêutica, utilizando-se o teste qui-quadrado na análise dos resultados.

Resultados: Faziam terapêutica inalatória diária 16 crianças, com idade média de 10,9 ($\pm 1,3$) anos. A maioria tinha como dispositivo inalatório turbóhaler ($n=10$); das restantes crianças, 2 tinham novolizer, 2 diskus e 2 inalador pressurizado em câmara expansora com bocal. Em D1, 87,5% das crianças faziam a terapêutica inalatória com erros, sendo a mediana de erros por criança de 2,2 (min-0; máx-5); em D5 apenas 3 crianças tinham erros na execução da terapêutica (máximo de 1 erro por criança). A diferença do número de erros por criança entre D1 e D5 é estatisticamente significativa ($p=0,0006$). As crianças que, em casa, faziam a terapêutica sozinhas (43,8%) tinham menos erros na técnica inalatória em D1 (mediana-2; min-0, máx-3), comparativamente com as que em casa faziam a medicação supervisionada por adulto (mediana-3; min-0, máx-5). Esta diferença não é estatisticamente significativa ($p=0,16$).

Discussão/Conclusão: Os erros da técnica inalatória são frequentes. A correcção diária da técnica inalatória diminui significativamente o número de erros efectuados. Parece existir uma tendência para haver mais erros nas crianças que fazem a terapêutica com supervisão no domicílio, embora não significativa. Assim, parece haver benefício em conceder autonomia e responsabilização na realização da medicação.

Palavras-chave: crianças, asma, educação, técnica inalatória.

IMUNODEFICIÊNCIA COMBINADA GRAVE – O DIAGNÓSTICO PRECOCE É IMPORTANTE?

Inês Simão¹, Rosalina Valente², João Farela Neves¹, Conceição Neves¹.

1 - Unidade de Imunodeficiências Primárias, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital de Dona Estefânia do CHLC. Lisboa. Junho de 2011. Poster com comunicação em sala.

Introdução: Os doentes com Imunodeficiência Combinada Grave (SCID) não diagnosticados evoluem inexoravelmente para a morte no primeiro ano de vida. Um elevado índice de suspeição é fundamental para o diagnóstico precoce, o factor mais importante para a sobrevivência destas crianças.

Objectivo: Apresentam-se três casos clínicos ilustrativos da importância da precocidade diagnóstica no prognóstico final.

Casos clínicos: Caso clínico 1: Lactente do sexo masculino, com antecedentes de infecções respiratórias de repetição, internado aos sete meses na UCIP do HDE por pneumonia a Adenovírus com insuficiência respiratória. Necessitou de ventilação mecânica e de duas transfusões de concentrado eritrocitário na primeira semana de internamento. Teve exantema exuberante, interpretado como toxidermia. Evoluiu para doença pulmonar sequelar grave. Aos nove meses foi feito o diagnóstico de SCID hipomorfa com doença do enxerto contra o hospedeiro pós-transfusional, controlada com imunossupressão (ciclosporina e glucocorticoides). Não foi transplantado com células progenitoras hematopoiéticas por não reunir condições clínicas. Na sequência de uma intercorrência respiratória veio a falecer aos 14 meses. **Caso clínico 2:** Lactente do sexo masculino, internado aos 6 meses no HDE por pneumonia intersticial hipoxemiante. Isolado *P. jiroveci* no lavado bronco-alveolar e feito o diagnóstico presuntivo de BCGite disseminado em criança com SCID T-B+NK-. Após estabilização clínica e esplenectomia foi transplantado com células progenitoras hematopoiéticas de dador fenotípico não aparentado. Dada a BCGite disseminada necessitou de vários ciclos de infusão de células do dador para uma reconstituição imunitária lenta e progressiva. Seis meses pós-transplante está clinicamente bem, com quimerismo linfóide T e NK completo. **Caso clínico 3:** Lactente do sexo masculino, internado aos 17 dias de vida por infecção respiratória alta e bacteriémia a *M. catarrhalis*. Re-internado quinze dias depois por sépsis a *MRSA* e linfopénia. A avaliação efectuada permitiu o diagnóstico de SCID T-B+NK- por defeito na cadeia gamma comum. Transplantado com células progenitoras hematopoiéticas de dador genotípico aos 4 meses, sem condicionamento. Clinicamente bem, seis meses pós-transplante, com reconstituição imunitária satisfatória.

Conclusão: Esta doença tem uma prevalência não negligenciável e apenas com elevado índice de suspeição se pode estabelecer um plano de tratamento eficaz.

Palavras-chave: Imunodeficiência combinada grave, índice suspeição, diagnóstico precoce.

IMUNOTERAPIA ESPECÍFICA – ESQUEMA DE RUSH.

Cátia Alves, Susana Palma Carlos, Paula Leiria Pinto.

Serviço de Imunoalergologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- 50 anos de Imunoalergologia Hospitalar em Portugal, Lisboa, 25/11/2011 (Comunicação).

Introdução: A indução rápida de imunoterapia específica por via subcutânea (IR-IESC) tem-se demonstrado eficaz e segura. No entanto, existem poucos dados relativos à sua utilização sobretudo em crianças.

Objectivo: Avaliar a segurança da IR-IESC.

Métodos: Análise retrospectiva de todos os processos de doentes submetidos a IR-IESC desde 2009.

Resultados: 53 doentes foram submetidos a IR-IESC (16 \geq 18 anos, 37 $<$ 18 anos; 40 ácaros, 13 pólenes); ocorreram 3 reacções adversas (1 sistémica) de fácil controlo em adultos.

Conclusão: A IR- IESC tem demonstrado ser segura em todos os grupos etários.

Palavras-chave: imunoterapia específica, rush, segurança.

INDUCED LABOR – IS THERE AN INCREASED RISK OF PERINATAL INFECTION?

Vanessa Olival¹, André Correia¹, Fazila Mahomed, Daniel Virella², Ricardo Mira¹.

1 - Serviço de Ginecologia-Obstetria, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central; 2- Serviço de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal.

- Reunião Nacional, III Jornadas de Controlo de Infecção em Pediatria e II Jornadas de Controlo de Infecção de Ginecologia e Obstetria, 17/11/2011, Lisboa, Portugal (apresentação oral como palestrante).

Objectives: To assess induced labor-associated perinatal infection risk at Hospital D.Estefânia from January to June of 2010 at Hospital de D. Estefânia's delivery rooms, reviewing the indications for inducing labor as well as the techniques used.

Material and Methods: Performing an historical prospective study searching the clinical processes as well as the mother and newborn's computer database from January to June of 2010. An exposed and an unexposed group were created; the first group comprises pregnant women and their newborns whose labor was induced. The unexposed group is constituted by newborns and pregnant women whose labor was spontaneous. Labor induction was performed using intra-vaginal prostaglandins in women who didn't start it spontaneously; perinatal infection was defined either clinically or using blood tests. The gestational age was ≥ 37 weeks for both groups. 19 variables were studied for both groups.

Results: A total of 190 mother-newborn pairs were included: 55 in the exposed group and 135 in the unexposed group. 3 cases of perinatal infection were reported, two in the exposed group and one in the unexposed group. Preliminary data resulted in a perinatal infection rate of 3.6% in the exposed group and 0.7% in the unexposed group; preliminary data suggest that the risk of perinatal infection may be increased in up to 5-fold when labor is induced.

Conclusions: A larger series of patients and a multivariable analysis using logistic regression are both necessary in order to perform a more thorough assessment of labor induction's role in perinatal infection risk. One must also try to distinguish labor inducing- and clinical practices-related factors.

Key-words: induced labor, infection, newborn.

Poster

INFECÇÃO RELACIONADA COM O CVC.

Maria Teresa Neto, Gustavo Queiroz, Micaela Serelha.

Unidade Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- II Jornadas de Controlo de Infecção em Pediatria. II Jornadas de Controlo de Infecção em Obstetrícia e Ginecologia do Hospital de Dona Estefânia 2011, 17/11/2011, Lisboa (Comunicação oral).

Introdução: Os dispositivos invasivos nomeadamente cateteres venosos centrais (CVC) são uma fonte comum de infecção sistémica. Em cuidados intensivos neonatais a taxa de infecção associada ao CVC pode ser muito elevada. A vigilância epidemiológica constitui a base do controlo de infecção associada a estes dispositivos.

Objectivo: Analisar a evolução da infecção associada aos CVC numa UCIN. Tipo de estudo: Vigilância epidemiológica. Origem dos dados: Registo Nacional das IACS em UCIN do PNCI/DGS. Período em análise: 2008-2010.

Resultados: O número de doentes admitidos foi semelhante nos 3 anos assim como a percentagem de doentes com necessidade de cuidados intensivos e o tempo de internamento nesse nível de cuidados. Pelo contrário verificou-se uma percentagem mais elevada de RNMBP, doentes operados, ventilados e de dias de ventilação. O número de RN com CVC, dias de CVC e taxa de utilização de CVC também foram semelhantes. O número de episódios de infecção por mil dias de internamento foi semelhante mas as sépsis em RN com CVC /1000 dias de CVC ligeiramente superiores (13,9/1000 dias de CVC no último ano) com valores crescentes ao longo dos 3 anos. Pelo contrário a septicémia com origem no CVC tem valores muito baixos (0,4/1000 dias de CVC) o que se deve ao facto de não ser possível tirar sangue para hemocultura nos cateteres epicutaneocava. Os *Staphylococcus* coagulase negativa foram os agentes mais frequentemente isolados. Na sequência destes resultados foram revistos os cuidados com os CVC e lembradas as medidas básicas de controlo de infecção.

Conclusão: A vigilância epidemiológica é uma ferramenta de grande utilidade no controlo de infecção permitindo o conhecimento das taxas basais de infecção e o diagnóstico de desvios da “normalidade”.

Palavras-chave: infecção, catéter venoso central, unidade de cuidados intensivos neonatais

INFECÇÃO VIH-1 NUMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA - IMPORTÂNCIA DA ADESÃO À TERAPÊUTICA ANTI-RETROVÍRICA NO CONTROLO DA INFECÇÃO.

Sofia Caetano¹, Flora Candeias².

1 - Infeciologia dos Hospitais da Universidade de Coimbra; Unidade de Infeciologia Hospital D. Estefânia, CHLC, EPE.

Introdução: Na Consulta de Imunodeficiências do HDE, com uma experiência de cerca de 25 anos em Infecção VIH na criança, verifica-se que a maioria é adolescente. A introdução da Terapêutica Anti-retrovírica altamente eficaz (HAART) e as medidas profiláticas das Infecções Oportunistas vieram alterar a evolução da infecção, que é actualmente uma doença crónica quase assintomática.

Objectivo: Análise retrospectiva das 102 crianças com Infecção VIH-1 seguidas em Consulta de Imunodeficiências: epidemiologia, clínica e aspectos psico-sociais no sentido de encontrar factores que influenciem a adesão à HAART como condicionante da evolução da doença.

Material/Métodos: Selecção aleatória de 2 grupos de 23 crianças: consideraram-se do Grupo A os doentes com Cargas Víricas (CV) - VIH-1 detectáveis e do Grupo B (Controlo) aqueles com CV VIH-1 indetectáveis; valores de Linf. T CD4+ e CV VIH-1 em 2009.

Resultados: Encontram-se sob TARV 89 crianças; das 46 (51,6%) seleccionadas, 23 (25,8%) foram inseridas no Grupo A e 23 no Grupo B. Populações epidemiologicamente semelhantes: 43,5%(A) vs 56,5%(B) do sexo masculino, idades médias de 12,5 [2-19](A) vs 11,8 [3-17](B) anos, 50%(A) vs 69,6%(B) de raça negra, 91,3%(A) vs 82,6%(B) naturais de Portugal, de famílias Africanas em 52,2%(A) vs 69,2%(B) dos casos. Nos 2 grupos, a via de transmissão é vertical (91,3%), a distribuição por subtipos VIH-1 é heterogénea, a maioria (43,5%) B e G, e o Estadio A1 é o predominante [A(56,5% vs 69,5%) 1(47,8% vs 43,7%), respectivamente]. O número médio de esquemas prévios de TARV é 1,61(A) vs 1,65(B) por doente [máximo de 5(A) vs 7(B) e mínimo de 1(A e B)], baseados em NRTIs [30,4%(A) vs 56,5%(B)] e IPs com NRTIs [30,4%(A) vs 39,1%(B)]. O esquema actual foi introduzido mais recentemente no Grupo A (52,2% vs 39,1% entre 2007 e 2010), a maioria com IPs e *backbone* de NRTIs nos 2 grupos: 69,5% (A) vs 52,2%(B); as segundas opções de TARV são mais variáveis no Grupo A, incluindo DRV, RAL e ETV. Os valores médios de Linf. T CD4+ variam entre 649 e 697 cels/mm³(A) vs 858 e 898 cels/mm³(B) e de CV-VIH1 entre 3 e 5 Log₁₀ (<50cps/ml no Grupo B), com 91,3%(A) vs 100%(B) dos doentes sem intercorrências neste ano. A adesão à HAART classifica-se como “má” (56,5%) e “duvidosa” (30,4%) no Grupo A, como “sempre boa” (78,2%) e “melhorada” (21,7%) no Grupo B. Os prestadores de cuidados são famílias biparentais [30,4%(A) vs 21,7%(B)], monoparentais [21,7%(A) vs 34,8%(B)] ou familiares directos [26,1%(A e B)]. Em regra, as crianças do Grupo A apresentam dificuldades escolares (52,2% vs 39,1%); no Grupo B há melhor aproveitamento (56,5% vs 26,1%).

Comentário: Nos 2 grupos estudados não se verificaram diferenças no que respeita a factores epidemiológicos, classificação inicial dos CDC, subtipo VIH-1 e HAART prévia e actual. Embora a adesão seja difícil de caracterizar, nesta população é nitidamente melhor no grupo B. Parece haver também um melhor aproveitamento escolar nestas crianças.

Palavras-chave: infecção, VIH-1, pediátrica, adesão terapêutica.

INFECÇÕES PRÉ E PERINATAIS DO SNC.

Maria Teresa Neto.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.

- VI Congresso de Neuropediatria – Neurologia Fetal e Neonatal 2011, 20-22/01/11, Lisboa (Palestra).

A infecção do SNC pode ser adquirida por via transplacentar ou no período perinatal. Pode apresentar-se sob a forma de meningite, encefalite, meningoencefalite, ventriculite ou abscessos, e ter causa bacteriana, vírica, parasitária ou fúngica. A infecção bacteriana é predominantemente peri ou neonatal. O rastreio e profilaxia da infecção por *Streptococcus* do grupo B diminuíram em muito a sua frequência. A vírica pode ser congénita. Neste campo a rubéola e os enterovirus de grupo polio são controlados pela vacinação; o VIH por medidas eficazes de prevenção de transmissão vertical mas o CMV não tem vacina nem medidas específicas de prevenção. A meningite neonatal é uma patologia rara, a etiologia bacteriana é mais frequente do que em qualquer outra idade, a etiologia vírica continua sub diagnosticada e a mortalidade é mais elevada e as sequelas mais graves do que noutros grupos etários. A incidência é difícil de calcular: os estudos são retrospectivos, locais, por agente ou por grupos de idade ou peso ao nascer, as definições são diversas, o diagnóstico necrópsico raro e deficiente. Num estudo realizado na UCINHDE na década de 1980-90, a meningite foi motivo de 1,1% das admissões; a incidência de meningite precoce na população da maternidade 0,13/1000 nados-vivos; ocorreram sequelas graves em 32% dos sobreviventes com estudo evolutivo e a mortalidade foi 25%. Na década de 2000 na mesma unidade, a meningite foi responsável por 0,5% dos internamentos e não houve óbitos. No registo nacional das infecções em UCIN a meningite ocorreu em 0,5% dos RN registados. É difícil fazer o diagnóstico de meningite sob o ponto de vista clínico, laboratorial ou etiológico. Continua a polémica sobre em que situações deve ser realizada punção lombar e a interpretação dos resultados não é simples. A PCR auxilia muito o diagnóstico etiológico. A imagiologia poderá ter algum interesse. A escolha terapêutica também se reveste de dúvidas. Queremos realçar ainda os potenciais efeitos nefastos sobre o SNC e o futuro neurológico da criança das infecções maternas na gravidez mesmo que o feto não tenha sido infectado e da infecção nos primeiros tempos de vida nomeadamente sépsis e enterocolite necrosante.

Palavras-chave: infecção, pré-natal, perinatal, sistema nervoso central.

INTEGRAÇÃO VERSUS INCLUSÃO DO ADOLESCENTE NA VIDA REAL: MODELOS DE ORGANIZAÇÃO EDUCATIVA.

Inês Madureira, Maria do Carmo Vale.

Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- Reunião da Sociedade de Pediatria do Neurodesenvolvimento, subordinada ao tema Patologia do Neurodesenvolvimento no adolescente e adulto jovem- da inclusão escolar à integração social, Évora, 12/11/2011 (Apresentação em Mesa Redonda).

Resumo: O conceito de deficiência e seu papel na sociedade evoluiu ao longo dos séculos, de acordo com as características económicas, sociais e culturais de cada época. Inicialmente excluídos, durante o século XIX foram fundadas as primeiras instituições de carácter assistencial e educativo, das quais é exemplo o Instituto de surdos-mudos e cegos de Lisboa.

Já nos anos 60 do século XX, tendo como base o princípio da Normalização, inicia-se nos países nórdicos a integração escolar destas crianças. Em Portugal, na década de 70 foram pela primeira vez integradas no ensino regular crianças com cegueira, surdez e deficiência motora e só posteriormente, fundamentado no DL 319 de 1991, é responsabilizada a escola de ensino regular pelo ensino de todos. Este era realizado em salas próprias, com professores especializados, com outras metodologias e matérias, tendo subjacente o conceito de normalidade e reabilitação. Neste contexto, vários autores questionaram o interesse em separar estas crianças para as educar para posteriormente as juntar na vida em sociedade. No percurso até à inclusão Madeleine Will, secretária de estado norte-americana, teve um papel fundamental bem como a conferência mundial sobre necessidades educativas especiais, realizada em Salamanca em 1994.

O decreto lei veicula, pela primeira vez na legislação portuguesa, uma filosofia de escola inclusiva. Neste define-se que mesmo os alunos com problemáticas mais complexas devem frequentar uma turma de ensino regular e aí realizar o maior número de atividades possível, sendo as unidades de ensino estruturado/apoio um recurso.

A educação inclusiva baseia-se em modelos ecológico-sistémicos e transaccionais, sublinhando o contexto em que a criança vive como o elemento fundamental do seu desenvolvimento. O diagnóstico médico torna-se secundário, e o cerne da questão a situação educativa considerada globalmente.

Este novo modelo de organização educativa coloca vários desafios pois implica a valorização da diferença, novas situações de aprendizagem e maior cooperação entre professores, alunos, encarregados de educação e instituições da comunidade. Vários autores se debruçaram sobre as competências necessárias aos professores para lhe fazer face e acentuam a importância da formação contínua na mudança de valores e consequentemente das práticas a ser aplicadas.

Palavras-chave: educação especial, necessidades educativas especiais, segregação, integração, inclusão.

INTERRUPÇÃO VOLUNTÁRIA DA GRAVIDEZ NA ADOLESCÊNCIA: UM CASO DE TENTATIVA DE SUICÍDIO NA DATA PREVISTA PARA O PARTO.

Suzana Henriques¹, Carina Mendonça², Paula Cristina Correia³, Maria Antónia Silva¹, Margarida Marques¹, António Trigueiros¹.

1 - Área de Pedopsiquiatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; 2 - Departamento de Psiquiatria e Saúde Mental, Centro Hospitalar Cova da Beira, Covilhã; 3 - Serviço de Psiquiatria da Infância e Adolescência, Centro Hospitalar Cova da Beira, Covilhã.

- Comunicação Livre no Encontro da Adolescência do Núcleo de Estudos do Suicídio – 10/11/2011

Introdução: A interrupção voluntária da gravidez (IVG) tem vindo a ser estudada como um factor de risco para doença mental. Postula-se que exista uma associação significativa entre sintomatologia prévia ao aborto e patologia do foro mental pós-aborto. A IVG pode contribuir negativamente na saúde mental manifestando-se a longo prazo através de sentimentos de culpa, luto não resolvido e baixa auto-estima.

Métodos: Revisão da literatura efectuada na *Pubmed* com base em um caso clínico.

Relato de Caso: Adolescente de 16 anos, 11º ano, residindo com família nuclear. Internada na sequência de tentativa de suicídio por ingestão medicamentosa na data aproximada do parto caso não tivesse realizado IVG. Cerca de nove meses antes, após IVG, inicia quadro de irritabilidade, humor depressivo, insónia inicial, sentimentos de auto-desvalorização e culpabilidade, ideação suicida, agitação psicomotora com fugas de casa e conflituosidade relacional. Na admissão apresentava ideação suicida mantida e incapacidade de controlo da impulsividade. Ao longo do internamento expressou ambivalência relativamente à IVG. Foi medicada com quetiapina 200 mg/dia e posteriormente com sertralina 50 mg/dia. Realizou avaliação analítica, ECG e avaliação psicológica. Teve como diagnósticos de saída Episódio Depressivo Major, Intoxicação Medicamentosa Voluntária, Traços de Personalidade *Cluster B* e Dificuldades com Grupo de Apoio Primário.

Discussão: Uma associação positiva tem sido encontrada entre aborto e psicopatologia subsequente nomeadamente: ansiedade, depressão, comportamentos suicidários e consumo de substâncias. Alguns estudos recentes demonstram que esta associação não será tão evidente na medida em que pode ser influenciada por múltiplas variáveis dificilmente controláveis, tais como factores sócio-económicos e familiares, traços de personalidade e perturbações de comportamento na infância.

Conclusão: Permanecem por esclarecer algumas especificidades inerentes à associação entre IVG e quadros psiquiátricos ulteriores, assim como a direccionalidade dessa relação.

Palavras-chave: interrupção da gravidez, adolescência, comportamentos suicidários.

Artigo

INTERVENÇÃO PRECOCE NO GRANDE PREMATURO – A REALIDADE ATUAL.

Maria do Carmo Vale.

Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- 11º Encontro da UCF da MAC - " **Integração e Continuidade de Cuidados**" 1 de Junho - Auditório do Centro de Saúde de Sete Rios.

De acordo com Watch, a avaliação do desenvolvimento da criança em Intervenção Precoce deve ser considerada como um processo global, tendo em conta a funcionalidade específica de cada criança e as circunstâncias do contexto familiar e comunitário em que esta se insere. Para ser mais funcional e eficaz, uma avaliação/intervenção tem que ser consistente com o que é conhecido acerca de múltiplas influências no desenvolvimento e processos sistémicos.

Por outro lado, para a implementação de um programa de IP, a avaliação do desenvolvimento deve determinar um diagnóstico funcional, ser realizada inter ou transdisciplinarmente, dando visibilidade às necessidades da criança **na perspectiva médica, social e educativa.**

Uma avaliação de desenvolvimento realizada apenas com o objetivo de situar o nível de desenvolvimento da criança, nos parâmetros do seu grupo de referência i.e., a norma, não constitui condição fundamental para a Intervenção Precoce. De entre os vários modelos de avaliação possíveis, sublinhamos o modelo de avaliação diagnóstica e o modelo de avaliação/intervenção, visando a planificação de um programa que aumente a funcionalidade da criança.

O Sistema Nacional de Intervenção Precoce na Infância criado pelo DL 281/2009 - SNIPI – rege-se por critérios de funcionalidade, de acordo com a Classificação Internacional de Funcionalidade – CIF, e tem como alvo principal crianças dos 0-5 anos que apresentem:

- **1- «Alterações nas funções ou estruturas do corpo»** que limitam o normal desenvolvimento e a participação nas atividades típicas, tendo em conta os referenciais de desenvolvimento próprios, para a respetiva idade e contexto social;
- **«Risco grave de atraso de desenvolvimento»** pela existência de condições biológicas, psicoafectivas ou ambientais, que implicam uma alta probabilidade de atraso relevante no desenvolvimento da criança.

São elegíveis para o SNIPI, todas as crianças do **1º grupo** e as crianças do **2º**, que acumulem **4 ou mais** fatores de risco **biológico e/ou ambiental.**

- Daqui decorre que o SNIPI tem um papel privilegiado no apoio ao grande prematuro e respetiva família, com resultados positivos e baseados na prova científica: a Intervenção Precoce no prematuro, realizada na comunidade e em meio natural de vida (domicílio, creche ou jardim de infância), apresenta impacto significativo no desenvolvimento cognitivo da criança de 1ª infância e idade pré-escolar;
- A intervenção com mais impacto é a focada na relação pais-filhos e desenvolvimento das crianças na intimidade de uma tríade robusta.

Palavras-chave: Intervenção Precoce, grande prematuro, Classificação Internacional de Funcionalidade-CIF.

JAUNDICE IN CHILDREN - IMAGING FEATURES EDUCATIONAL EXHIBIT.

Maria Rosário Matos, Alexandra Ferreira, Ana Vivinho Nunes.

Serviço de Radiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa

- Congresso Europeu de Radiologia, 3-7/03/2011, Viena de Áustria (Poster electrónico).

Learning Objectives: To present imaging features and algorithms for the most common causes of jaundice in infants and children.

Background: The persistence or new onset of jaundice in infants two weeks or older is no longer physiologic and requires investigation. Causes for cholestasis vary with patient age. In the neonate, biliary atresia, neonatal hepatitis syndrome and choledochal cyst are predominant, and in older children hepatocellular disease is more common. Biliary tract obstruction is less frequently implicated. Radiological investigation helps differentiate extrahepatic from intrahepatic causes. Ultrasound should be the preliminary imaging procedure, and further exams, like radionuclide studies, MR cholangiography and CT, are dependant on its findings.

Imaging Findings or Procedure Details: Ultrasound should be performed promptly in the neonate so that biliary atresia can be excluded, because surgery in that case is performed before 8 weeks of age. Extrahepatic causes, like choledochal cysts, inspissated bile or lithiasis, if excluded, direct the diagnosis towards differentiating biliary atresia from neonatal hepatitis. An HIDA scan is performed when ultrasound directs the diagnosis to biliary atresia (e.g: triangular chord sign, irregular, small gallbladder, dilatation of the hepatic artery); biopsy and operative cholangiography can be performed. The finding of a choledochal cyst may also require cholangiography and MR cholangiography to clarify biliary anatomy. Hepatic tumours, though rare, are important causes of jaundice and require CT or MRI. In cirrhosis, imaging reflects the signs of chronic disease.

Conclusion: Evaluating the jaundiced patient requires a multidisciplinary approach, in which imaging studies play a determinant role.

Palavras-chave: Jaundice, Children, Imaging, Algorithms.

LACTENTE COM IMUNODEFICIÊNCIA GRAVE NUMA UNIDADE DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS.

Sílvia Bacalhau¹, Rosalina Valente², Conceição Neves³, João Farela Neves³, Deolinda Barata².

1 - Hospital Santo André – EPE; 2 - Unidade Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 3 - Unidade de Imunodeficiências Primárias, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- XIV Reunião de Cuidados Intensivos Pediátricos. 13 e 14/01/2011, Lisboa (comunicação oral).

Introdução: A imunodeficiência combinada grave (SCID) continua a ser subdiagnosticada em vários países da Europa, não constituindo Portugal exceção. A vacinação pelo Bacilo de Calmette et Guérin (BCG) é recomendada pela OMS e países com elevada prevalência de Tuberculose, sendo que isso pode implicar uma elevada mortalidade nestas crianças.

Caso clínico: Descrevemos o caso de um lactente de 5 meses de idade, admitido na UCIP do HDE por pneumonia com insuficiência respiratória parcial.

Três dias antes do internamento iniciou febre, tosse, vômitos e dificuldade respiratória. À observação destacava-se prostração, polipneia, hipoxémia e fervores crepitantes dispersos à auscultação pulmonar. Apresentava ainda hepatoesplenomegalia e eritema e tumefação no local de inoculação do BCG. A radiografia de tórax revelou ausência de sombra tímica e hipotransparência heterogénea bilateral algodonsa. Da avaliação analítica salientava-se anemia, linfopénia (720cél/mm³). Colocada a hipótese diagnóstica de SCID, iniciou terapêutica com cefotaxime, vancomicina, anfotericina B lipossómica, cotrimoxazol e metilprednisolona e foi transfundido com hemoderivados irradiados.

No lavado bronco-alveolar houve isolamento de *Pneumocystis jirovecii*, *Mycobacterium bovis* e *Candida albicans*. Na ecografia abdominal destacava-se esplenomegalia heterogénea com dois nódulos, fundamentando a hipótese de BCGite disseminada, tendo iniciado terapêutica tuberculostática quádrupla.

O estudo da imunidade foi compatível com SCID T-B+NK- ligada ao X (deficiência da cadeia γ_c , confirmada geneticamente). Manteve profilaxias com cotrimoxazol, fluconazol e imunoglobulina e foi submetido a transplante alogénico de medula óssea com dador não aparentado, após esplenectomia (que confirmou a presença de BCG no baço).

Discussão: A suspeição clínica precoce de SCID e a instituição imediata de terapêutica empírica dirigida permitiu um controlo eficaz das graves infecções (normalmente com mortalidade elevada). O conhecimento dos sinais de alarme para esta patologia são fundamentais para evitar a morte evitável de crianças com uma patologia que tem um tratamento curativo eficaz.

Palavras-chave: Imunodeficiência combinada grave, cuidados intensivos, transplante alogénico de células progenitoras hematopoiéticas.

LAPAROSCOPIC ASSISTED VAGINAL HYSTERECTOMY VERSUS VAGINAL HYSTERECTOMY.

Raquel Condeço, Sandra Barreto, Carla Leitão, Maria Carmo Silva, Ricardo Mira.
Área de Ginecologia/Obstetrícia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa

- 20th Annual Congress ESGE 21-24 Setembro de 2011, Londres.

Introduction: Hysterectomy is the commonest gynecologic operation, performed for malignant and benign conditions. There are many approaches to hysterectomy for benign disease. Studies comparing the techniques have showed that vaginal hysterectomy has benefits in terms of reduced hospital stay, faster recovery and less operating time.

Objective: The purpose of this study is to compare the surgical and immediate post-operative outcomes of Laparoscopic Assisted Vaginal Hysterectomy (LAVH) with those of Vaginal Hysterectomy (VH).

Methods: Retrospective descriptive study, comparing two groups of women who underwent LAVH or VH in our department during a 24 months period, from January 2009 to December 2010. The two groups were compared regarding age, vaginal deliveries, previous abdominal surgery, uterine and adnexal pathology, intra-operative and post-operative complications, uterus weight, blood loss and number of days until discharge.

Results: In our study 42 LAVH and 99 VH were included, with a patient mean age of 47 and 59, respectively.

The most frequent indication for hysterectomy was fibroids (80%) for LAVH and POP (58.6%) for HV.

In LAVH group 47.6% of patients had previous abdominal surgery, vs 28.2% in VH group. The medium operative time was 167 minutes for LAVH vs 99 minutes for HV. The intra-operative complications were one case (2%) of accidental incision of rectum in LAVH, and one bladder incision in the VH (1%). There were 3 conversions to laparotomy for difficult technique (7%) in LAVH group. There were no significant post-operative complications for LAVH. In VH group there were 2 cases of haemoperitoneum (2%) and 1 case requiring blood transfusion (1%). The mean time for discharge was 4.23 days for LAVH and 4.46 days for VH.

Conclusions: In our study, the main advantage for VH was the reduced operative time. In terms of time to discharge there was no difference between the 2 groups. The main intra-operative complication of LAVH was the risk of conversion to laparotomy, but post-operatively this procedure had fewer complications than VH. In conclusion, LAVH is a safe option for women requiring hysterectomy in cases where VH is anticipated to be technically difficult.

Keywords: laparoscopic assisted vaginal hysterectomy, vaginal hysterectomy, uterine benign pathology.

Poster

LARYNGEAL PAPILOMATOSIS IN CHILDREN: MICRODEBRIDER AND CIDOFOVIR.

Inês Alpoim Moreira, Inês Soares Cunha, Luísa Monteiro.

Serviço Otorrinolaringologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- 1st Congress of the Confederation of European ORL-HNS, Barcelona, 2-6 Julho 2011 (Video).

Objectives: describe the surgical management and adjuvant therapy used in our institution.

Material and Methods: Video revision of several laryngeal interventions, in three children (2, 4 and 6 years old), with laryngeal papillomatosis with severe glottic obstruction. Literature revision.

Results: Papillomas excision were done with microdebrider (Skimmer 2,9mm).

The severity and recurrence rate motivated the intralesional use of cidofovir (5 mg/ ml, 2cc total volume) applied with Butterfly needle.

Papilloma genotypes (PCR) identified HPV 6 (in two cases) and 11 (1 case)

Recurrences were identified 3 to 6 months after the surgery, with flexible endoscopy.

In the case of children with HPV 6, there was a delay in the time of recurrence. In case of papilloma 11 there was remission of the disease during the follow up (1 year).

Conclusion: Microdebrider seems to be a safe and simple procedure with quick learning curve. Cidofovir seems to have a beneficial effect in the recurrence rate and aggressiveness of the disease, particularly in HPV 11.

Key-words: laryngeal papillomatosis, children, microdebrider, cidofovir

LIDERANÇA NUM SERVIÇO DE PEDIATRIA: É NECESSÁRIA? É POSSÍVEL?

Gonçalo Cordeiro Ferreira

Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 18 de Janeiro de 2011

Os modos e os métodos, para não dizer os valores, da liderança médica tradicional que se impuseram no dealbar dos serviços hospitalares, entre o fim do século XIX e os anos 70 do século XX, foram sendo sucessivamente postos em causa e abandonados, por motivos variados.

Por um lado a explosão de conhecimentos e actuações técnicas tornou impossível concentrar numa só pessoa esse repositório de sabedoria, que se associava à imagem do mestre respeitado; por outro lado o aparecimento de constrangimentos de ordem económica levou ao aparecimento de novos parceiros na cadeia hierárquica, nomeadamente no campo da administração hospitalar.

Significa isto que a liderança médica em Pediatria é supérflua ou desnecessária ou, mesmo que seja importante e actual, é inatingível nas estruturas complexas e contraditórias que são os hospitais dos nossos dias?

Para responder a estas perguntas temos de analisar o que é ser líder hoje, quais as qualidades associadas a esse perfil e se, em Pediatria, a necessidade de mudança de paradigmas, torna imprescindível o advento desses líderes, e caso afirmativo, se estão reunidas as condições para ao seu aparecimento e aproveitamento.

Palavras-chave: pediatria, liderança, serviço

LINEZOLID IN THE TREATMENT OF MULTIDRUG-RESISTANT/EXTENSIVELY DRUG-RESISTANT TUBERCULOSIS IN PAEDIATRIC PATIENTS: EXPERIENCE OF A PAEDIATRIC INFECTIOUS DISEASES UNIT.

Paula Kjällström, Maria João Brito, Catarina Gouveia, Gonçalo Cordeiro Ferreira Ferreira, Luis Varandas.

Department of Paediatrics, Infectious Diseases, Hospital Dona Estefânia, Lisbon, Portugal.

- Scand J Infect Dis. 2011 Jul;43(6-7):556-9. Epub 2011 Mar 10.

Linezolid has been used in the treatment of multidrug-resistant/extensively drug-resistant tuberculosis in adults with encouraging results, however experience in children is scarce. We describe our experience with the use of linezolid as part of a multidrug regimen in the treatment of 4 patients who had persistent positive cultures, despite prolonged combined therapy.

Palavras-chave: Linezolid, tuberculosis, multidrug-resistant, extensively drug-resistant, paediatric

CASO CLÍNICO – MAS AFINAL SÃO QUANTOS OS DIAGNÓSTICOS?

Mafalda Paiva, Catarina Gouveia, António Bessa, Gonçalo Cordeiro Ferreira
Unidade de Pediatria Médica, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia,
Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 11 de Outubro de 2011

Caso Clínico: Cristina, 2 anos de idade, raça negra, natural e residente em Odivelas, seguida em consulta de Hematologia por eliptocitose, internada por pneumonia e anemia grave.

Referia febre baixa intermitente desde há 2 semanas, tosse e rinorreia serosa e desde a véspera com febre elevada, difícil de ceder e astenia. À entrada, estava prostrada mas hemodinamicamente estável. Tinha diminuição do murmúrio vesicular no terço inferior do hemotórax direito, hepatomegalia (2cm) e esplenomegalia (3cm). Analiticamente salientava-se anemia grave (5,3gr/L), sem leucocitose nem neutrofilia e PCR de 52mg/L. No rx de tórax visualizava-se hipotransparência do terço inferior do hemitórax direito.

Foi internada no S1S1, realizada transfusão de concentrado eritrocitário e iniciou penicilina G cristalina ev.

Durante o internamento manteve febre elevada, anemia e agravamento progressivo da esplenomegalia (11,5 cm). A avaliação laboratorial confirmou infecção aguda por EBV. Dado o agravamento clínico outras etiologias foram também pesquisadas nomeadamente S. hemofagocítico.

Os autores decidiram apresentar este caso clínico, para discutir até que ponto nos devemos contentar com a velha máxima de encontrar um único diagnóstico que justifique toda a clínica.

Palavras-chave: caso clínico, eliptocitose, pneumonia, anemia

MAXIMANESTESIA.

Hugo Trindade.

Serviço de Anestesiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Apresentação no Congresso da Sociedade Portuguesa de Anestesiologia- Março 2011.

No primeiro ano do seu Internato começa a compilação de máximas em Anestesiologia, pois denota a sua importância na transposição prática das mesmas assim como a recorrência com que elas são proferidas, nas mais diversas situações. Dá mais valor a essa sua tarefa quando constata a existência de máximas universais, que suportam a sua veracidade. Inicia a publicação das mesmas, acompanhadas por um comentário pessoal, no blogue www.maximanestesia.blogspot.com, obtendo um feedback muito positivo por parte de vários colegas. Devido à escassa exploração do tema, opta pela publicação deste livro, onde aborda de forma leve, construtiva e com rasgos de teor humorístico, tantas máximas que, de certa forma, moldam a vivência anestésica de cada um.

Palavras-chave: máximas, anestesiologia.

MCCUNE ALBRIGHT SYNDROME: A DIAGNOSIS TO BE KEPT IN MIND.

Liliana Barros, Filomena Sousa, Maria José Bernardo.

Área Ginecologia/Obstetrícia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- 21º Congresso Mundial de Ecografia em Obstetrícia e Ginecologia, Los Angeles, 18-22 de Setembro de 2011 (poster com comunicação oral).

Precocious puberty, defined as the development of secondary sexual characteristics before the age of 8, often leads to anxiety in patients and their families but also in clinicians searching for the final diagnosis. After adequate investigation, the majority of the cases in girls turn out to be idiopathic. The authors present a case of McCune Albright syndrome in order to call attention to a rare cause of sexual precocity and the value of ultrasound in the evaluation of these situations.

10 years old infant girl admitted in our department due to irregular menstrual bleeding. She experienced a vaginal bleeding by the age of 3 which led to the diagnosis of McCune Albright Syndrome after a complete evaluation. Pubertal assessment revealed a reversed sequence in the remaining events with adrenarche at 5 and thelarche at 8. Hormonal evaluation demonstrated low FSH and LH levels (11,2 and 6,72 respectively) with high estrogen (204). Pelvic ultrasound showed a normal sized uterus (73x 29x32 mm), endometrial thickness of 5 mm and ovaries with several microfollicles and a corpus luteum measuring 23 mm in the right ovary.

McCune Albright syndrome is a very uncommon cause of sexual precocity that should, however, be suspected in all infant girls who present with vaginal bleeding. It is characterized by a triad: polyostotic fibrous dysplasia, gonadotropin-independent precocious puberty and café-au-lait skin spots.

Due to autonomous production of estrogen by the ovaries, ultrasound image of the female reproductive tract is inconsistent with chronologic age. Pelvic ultrasound demonstrates a normal sized uterus with a well defined cervix and clearly identified ovaries with several follicles, similar to adult women of reproductive age.

Ultrasonography of the pelvis has also an important role excluding other causes of GnRH-independent precocious puberty conditions like ovarian cysts or tumors.

Palavras-chave: McCune Albright Syndrome, Diagnosis, Precocious puberty.

Poster

DEVELOPMENTAL PROBLEMS IN CHILDREN: MATERNAL PARENTING STRESS AND ITS RELATIONSHIP WITH REARING PRACTICES, TYPE OF PROBLEM AND SOCIO-DEMOGRAPHIC VARIABLES.

Salomé Vieira Santos, Maria João Pimentel, Vanessa Santos, Maria do Carmo Vale.
Centro de Desenvolvimento, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- 16th International Conference of the A.P.P.A.C., Athens, 17-20 Maio, 2011

Introduction: This study focuses on mothers of children with developmental problems (DP) and aims to (a) analyze the characteristics of parenting stress; (b) relate parenting stress and parenting practices; (c) evaluate whether mothers' perception of parenting stress differs according to the type of developmental problem; (d) examine the relationship between parenting stress and socio- demographic variables.

Method: 150 mothers of children with DP (G1) and 150 mothers of typically developing children (G2) participated in the study. Children were aged 5 to 12. The G1 sample was collected from the Hospital de D. Estefânia (Lisbon). Portuguese adaptations of the Parenting Stress Index (PSI) and EMBU-P were used to assess parenting stress and parenting practices.

Results: G1 mothers experienced a higher stress level, stemming mainly from child characteristics. A higher stress level was associated with less Emotional Support and more Rejection and Control Attempt. Parenting stress did not vary as a function of the type of developmental problem. Only the number of children and mother's schooling were positively associated with parenting stress.

Conclusion: Results alert to the need to develop interventions that support mothers' parenting role fulfillment. Mothers with more children and a lower educational level could be at a higher risk.

Keywords: Parenting; Developmental problems; Mothers.

MUTISMO SELECTIVO: DA INFÂNCIA À IDADE ADULTA.

Andreia Araújo¹, Safira Hanemman².

1 - Área de Psiquiatria da Infância e da Adolescência, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central EPE, Lisboa; 2 -Serviço de Psiquiatria e Saúde Mental de Adultos, Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, Lisboa.

- VII Congresso Nacional de Psiquiatria, Novembro de 2011 (Poster).

Introdução: O mutismo selectivo (MS) é um distúrbio da comunicação, caracterizado por incapacidade persistente em falar em situações sociais específicas apesar do discurso fluente ser possível noutras circunstâncias. A prevalência estimada é de 0,7 a 2%, sendo habitualmente identificado entre os 6-8 anos de idade. É ligeiramente mais frequente no sexo feminino (ratio feminino:masculino 1,2:1). A duração varia de alguns meses até vários anos, embora na maioria dos casos se observe remissão da sintomatologia de forma espontânea. Apesar desta aparente remissão, podem persistir quadros de ansiedade e de fobia social, além de alterações permanentes nos hábitos de conversação. A escola é o local onde mais frequentemente são manifestados os sintomas de MS, por oposição ao contexto familiar, onde os sintomas são menos evidentes.

Métodos: Pesquisadas palavras-chave “mutismo selectivo” e “mutismo electivo” na *PubMed*. Foram seleccionados os artigos considerados relevantes e artigos de revisão publicados desde 2001.

Resultados/Conclusões: Observaram-se alterações significativas na conceptualização do MS nos últimos anos, descrito como entidade clinicamente heterogénea e para cuja etiologia contribuem inúmeras variáveis. É possível que vulnerabilidades do neurodesenvolvimento predisponham ao MS, expresso em contexto de padrões de interacção desajustados. *Outcomes* a longo prazo são ainda incertos e a literatura sugere que estas crianças apresentam risco de desenvolvimento de perturbações fóbicas na idade adulta. Como abordagens terapêuticas mais comuns e estudadas permanecem a terapia individual e familiar, intervenções escolares e farmacológicas. Mais estudos são necessários para compreensão dos factores de vulnerabilidade.

Palavras-chave: mutismo selectivo, mutismo electivo.

Poster

N170 ASYMMETRY AS AN INDEX OF INFERIOR OCCIPITAL DYSFUNCTION IN PATIENTS WITH SYMPTOMATIC OCCIPITAL LOBE EPILEPSY.

Ricardo Lopes^{1,2}, Pedro Cabral³, Nuno Canas³, Paula Breia⁴, John Foreid⁵, Eulália Calado¹, Rita Silva¹, Alberto Leal^{1,6}.

1 - Department of Pediatric Neurology, Hospital Center of Central Lisbon, Lisbon, Portugal; 2 - Faculty of Psychology, University of Coimbra, Coimbra, Portugal; 3 - Department Pediatric Neurology, Hospital Center of West Lisbon, Lisbon, Portugal; 4 - Department Neurology, Hospital Garcia de Orta, Almada, Portugal; 5 - Department Neurology, Portuguese Oncology Institute, Lisbon, Portugal; 6 - Centre for Psychological Research and Social Intervention (Cis-IUL), Lisbon, Portugal.

- Clin Neurophysiol. 2011 Jan;122(1):9-15.

Objective: Localizing epileptic foci in posterior brain epilepsy remains a difficult exercise in surgery for epilepsy evaluation. Neither clinical manifestations, neurological, EEG nor neuropsychological evaluations provide strong information about the area of onset, and fast spread of paroxysms often produces mixed features of occipital, temporal and parietal symptoms. We investigated the usefulness of the N170 event-related potential to map epileptic activity in these patients.

Methods: A group of seven patients with symptomatic posterior cortex epilepsy were submitted to a high-resolution EEG (78 electrodes), with recordings of interictal spikes and face-evoked N170. Generators of spikes and N170 were localized by source analysis. Range of normal N170 asymmetry was determined in 30 healthy volunteers.

Results: In 3 out of 7 patients the N170 inter-hemispheric asymmetry was outside control values. Those were the patients whose spike sources were nearest (within 3cm) to the fusiform gyrus, while foci further away did not affect the N170 ratio.

Conclusions: N170 event-related potential provides useful information about focal cortical dysfunction produced by epileptic foci located in the close neighborhood of the fusiform gyrus, but are unaffected by foci further away.

Significance: The N170 evoked by faces can improve the epileptic foci localization in posterior brain epilepsy.

Palavras-chave: N170 event-related potential, occipital lobe epilepsy.

Artigo

NAS FRONTEIRAS DA NOSOLOGIA - PERTURBAÇÕES DO HUMOR E PHDA: REFLEXÕES A PROPÓSITO DO CASO CLÍNICO DE UM JOVEM DE 12 ANOS.

Neide Urbano; Catarina Cordovil; Juan Sanchez.

Área de Pedopsiquiatria do Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- XIII Lisbon Symposium on Bipolar Disorders, Lisboa, Outubro de 2011 (Poster).
- XIX Encontro da Adolescência, Lisboa, Novembro de 2011 (Comunicação oral).
- Revista de Saúde Mental (aceite para publicação).

Introdução: Nos últimos anos a investigação em torno da prevalência, diagnóstico e tratamento das Perturbações de Humor (PH) em crianças e jovens, em que se destaca a Perturbação Bipolar (PB), tem sido crescente. Ainda assim, mantém-se acesa a controvérsia face às categorias de diagnóstico, respectivos critérios a considerar nesta faixa etária e as implicações no seu diagnóstico. A DSM V prevê-se que incluirá um novo diagnóstico: *TemperDysregulationDisorderwithDysphoria*.

Relativamente à PB, considera-se que a taxa de comorbilidades é muito alta, o seu diagnóstico diferencial por vezes muito difícil de realizar, o que traz outras questões face à sua etiopatogenia e abordagem terapêutica. Entre as principais patologias co-mórbidas e também o principal diagnóstico diferencial, destaca-se a Perturbação de Hiperactividade e Déficit de Atenção (PHDA).

Caso Clínico: Apresentamos, a propósito deste tema, o caso clínico de um jovem de 12 anos, acompanhado em consulta de Pedopsiquiatria desde os 7 anos, com história familiar psiquiátrica sugestiva de PHDA e Perturbação de Humor e com uma panóplia de sintomas, manifestados ao longo do tempo, sugestivos inicialmente de uma PHDA e posteriormente também de uma Perturbação de Humor (PB?). Os autores pretendem fazer uma reflexão teórica baseada na história clínica desde jovem.

Conclusões: Neste jovem, a abordagem psicofarmacológica com Metilfenidato associado a um antipsicótico, que se revelou a mais eficaz, tem sido condicionada sobretudo pelo facto de surgir uma leucopénia que se suspeita serem efeitos secundários do antipsicótico.

Palavras-chave: Crianças, adolescentes, Perturbação de Hiperactividade e Déficit de Atenção, Perturbação de Humor, Perturbação Bipolar.

NECRÓLISE EPIDÉRMICA TÓXICA – VALPROATO DE SÓDIO E VANCOMICINA?

João Antunes¹, Sara Lestre², Andreia Gonçalves³, André Borges³, Regina Viseu⁴, Isabel Baptista³.

1 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2 - Serviço de Dermatologia, Hospital de Santo António dos Capuchos, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 3 - Unidade Funcional de Medicina 1.2, Hospital de São José, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 4 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte.

- Rev. Port. Imunoalergologia 2011;19(2):101-106.

Resumo: A prevalência de reacções adversas a medicamentos (RAM) em doentes hospitalizados é estimada em 10 -20% e estas podem ser potencialmente fatais. A necrólise epidérmica tóxica (NET) é uma das apresentações de RAM mais severa, com baixa incidência mas mortalidade elevada. Os autores apresentam o caso de uma mulher de 79 anos, com doença cerebrovascular hemorrágica grave, pós -traumática, com necessidade de internamento em cuidados intensivos que, sob terapêutica com meropenem, vancomicina e valproato de sódio, desenvolveu um quadro de NET. Para identificação do fármaco responsável realizou-se teste de transformação linfoblástica (TTL). Os índices de estimulação obtidos foram < 2,0 para o meropenem, 7,4 para vancomicina e 6,4 para o valproato de sódio; a sua valorização foi efectuada com *cut-off* >3. Apesar de ser ainda um instrumento de investigação, o TTL foi decisivo na confirmação da base imunológica da reacção. Vancomicina e valproato de sódio estão totalmente contraindicados nesta doente.

Palavras-chave: Necrólise epidérmica tóxica, teste de transformação linfoblástica, valproato de sódio, vancomicina.

Artigo

NEFRECTOMIA LAPAROSCÓPICA EM IDADE PEDIÁTRICA.

Vanda Vital, Sara Pereira, Fátima Alves, Filipe Catela Mota, João Goulão, Dinorah Cardoso, Paolo Casella.

Serviço de Cirurgia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso de Cirurgia Minimamente Invasiva e de Ambulatório, 26 a 28 de Maio, Portimão.

Objectivos Numerosas séries têm sido publicadas documentando a experiência em nefrectomias por via transperitoneal e retroperitoneal. Este artigo pretende documentar as primeiras 10 nefrectomias e nefroureterectomias laparoscópicas via transperitoneal realizadas no Hospital D. Estefânia.

Material e Métodos: Revisão retrospectiva de cinco nefrectomias e cinco nefroureterectomias laparoscópicas realizadas no período de Fevereiro a Setembro de 2010 em crianças com idades compreendidas entre os 2 e os 18 anos. Todos os doentes foram referenciados por complicações de rins não funcionantes. Os procedimentos, via transperitoneal, foram unilaterais, com recurso a 3 portas. Foi igualmente efectuada a análise da duração da cirurgia, taxa de conversão, tempo de internamento e complicações associadas à técnica.

Resultados Todos os rins foram removidos com sucesso por via laparoscópica, sem necessidade de conversão em nenhum dos casos. O tempo operatório médio foi de 103 minutos. Cinco doentes tiveram alta ao 2º dia de pós-operatório, três doentes ao 3º dia de pós-operatório e dois doentes, pela complexidade médico-cirúrgica inerente tiveram internamentos mais prolongados. Não se verificaram complicações no per- ou pós-operatório, com retoma precoce da actividade normal em todos os doentes.

Conclusão A nefrectomia laparoscópica na criança parece ser uma alternativa viável e segura à cirurgia aberta. Consideramos necessário a aquisição de mais experiência para reduzir os tempos operatórios e definir a sua verdadeira eficácia. A experiência adquirida com outros procedimentos laparoscópicos transperitoneais foi determinante na opção por esta via (versus retroperitoneal).

Palavras-chave: nefrectomia, laparoscopia, pediatria.

NEUROCRITICAL CARE IN A PORTUGUESE PEDIATRIC INTENSIVE CARE – THE FIRST STEPS.

Raquel Maia¹; Marta Oliveira¹; Gabriela Pereira¹; João Estrada¹; Amets Irañeta²; Mário Matos².

1- Pediatric Intensive Care Unit, Hospital Dona Estefânia, Lisbon, Portugal; 2 - Neurosurgical Unit, Hospital Dona Estefânia, Lisbon, Portugal.

- XXVII Congresso da Sociedade Portuguesa de Neurocirurgia. Figueira da Foz, 20/05/2011 (apresentação).
- 22nd ESPNIC Medical & Nursing Annual Congress (Poster). Hannover, 02-05/11/2011 (poster).

Introduction: In recent years neurosurgical pathology has been increasingly important in our Pediatric Intensive Care Unit (PICU), located in a Portuguese tertiary children's medical center.

Aims: To evaluate the impact of neurosurgical pathology in a Portuguese PICU.

Methods: Review of the records of patients admitted to PICU with neurosurgical related pathology over a 6-year period (2005 to 2010).

Results: Between 2005 and 2010, occurred 474 neurosurgical procedures in our hospital, 40% of which required intensive care, craniostomosis and tumors being the most common.

In these six years there were 1904 admissions in the Unit, 10% (191) related to neurosurgery (92.1% postoperatively). In 163 cases (85.3%) there was a history of chronic disease, mainly cancer and CNS pathology. Median PRISM score was 4 and median TISS score was 20. Postoperative complications occurred in 14.7% cases: intracranial hypertension, new focal signs, diabetes insipidus and infection, and 20 cases needed reintervention. In 14.7% there was failure of at least one organ or system and 17.3% patients needed mechanical ventilation. The hospitalizations had a median duration of 3 days. There were 4 deaths. We analyzed further, for their specificity, the groups of tumors and craniostomosis.

Conclusion: This study confirms that neurosurgical pathology is having a significant growing in our PICU. Owing to its prevalence and particularities, these admissions conditioned a change in the pattern of clinical activity. The existence of a team dedicated to pediatric neurosurgery and the experience gained by the PICU team allowed an optimization of care for these children.

Palavras-chave: neurosurgical pathology, Pediatric Intensive Care Unit, review

NEURORETINITE POR *BARTONELLA HENSELAE* – APRESENTAÇÃO ATÍPICA NUMA ADOLESCENTE

Rita Rosa¹, Arnaldo Santos¹, Cristina Brito²

(1-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa, 2-Unidade de Oftalmologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa)

– 54º Congresso Português de Oftalmologia, 1-3/12/2011, Vilamoura (poster)

Introdução: A doença da arranhadura do gato deve-se a lesão provocada por um gato infectado por espécies de *Bartonella* e caracteriza-se por lesão cutânea, linfadenopatia e febre, sendo geralmente auto-limitada. Surgem manifestações oculares em 5-10% dos doentes, sendo mais comum a síndrome oculoglandular de Parinaud e a neuroretinite, embora seja possível o envolvimento de outras estruturas.

Material e Métodos: Os autores descrevem o caso clínico de uma adolescente de 12 anos, internada por síndrome febril prolongado que simultaneamente apresentava diminuição da visão do olho esquerdo (OE). Na observação oftalmológica salientam-se: melhor acuidade visual OE limitada a percepção luminosa e fundoscopia compatível com neuroretinite.

Resultados: Realizou-se estudo etiológico infeccioso e auto-imune exaustivo que revelou de significativo: serologia para *Bartonella henselae* (Ac IgM e IgG) positiva e *Borrelia burgdorferi* IgG positiva. A RMN CE e órbitas, OCT e ecografia ocular mostraram um descolamento da retina no pólo posterior com lesão granulomatosa peripapilar e espessamento da coroideia. Após antibioterapia (ceftriaxone) e corticoterapia, verificou-se evolução favorável com melhoria progressiva da acuidade visual e regressão da lesão do pólo posterior e do descolamento retiniano seroso.

Conclusão: A doença da arranhadura do gato associada a neuroretinite é relativamente rara. A suspeita diagnóstica em apresentações atípicas, por ausência de lesões cutâneas e/ou linfadenopatia, tal como foi descrito neste caso clínico é difícil, o que pode explicar o atraso no diagnóstico e tratamento. Assim, em qualquer doente que apresente diminuição abrupta da acuidade visual associada a edema do disco óptico e estrela macular deve-se suspeitar de infecção por *Bartonella*.

Palavras-chave: neuroretinite, *Bartonella henselae*, adolescente

NEW CHALLENGES IN FOETAL AND NEONATAL INFECTIONS.

Luís Pereira da Silva; Maria Teresa Neto.

Clínica Universitária de Pediatria, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Apreciação crítica pelo Prof. Octávio Cunha in: Acta Pediatr Port 2011;42:292.

Scientific and technological advances in perinatal medicine have given developed countries the ability to diagnose congenital anomalies, control pregnant women's diseases, monitor foetal wellbeing, induce maturation and decide the time for the child to be born. After birth, it is feasible to maintain respiratory function by artificial ventilation, feed through intravenous catheters, diagnose intracranial haemorrhages and perform other complicated diagnosis and treatments. Despite these wonderful advances and all the screening policies, preventive measures and antibiotic use, prenatal and neonatal infections continue to be one of the most frequent and severe conditions affecting the newborn infant. In developing countries the picture is still gloomier, because neither those advances have been reached nor other more basic requirements fulfilled. Since the publication in 1991 of the essential book "Neonatal Infections" by Isaacs and Moxon, which is still a reference, there is a shortage of handbook publications on this subject. We do not intend to compete with or attempt to replace so important a publication. Our aim is to update some of the issues and concerns covering not only neonatal but also congenital and perinatal infections. In cooperation with Research Signpost, we ventured on the challenging task of concentrating in one volume some of the most important topics on this issue. Leading experts on each topic have collaborated with the editors in order to provide the reader with an updated theoretical and practical approach on the most common and difficult infectious conditions in prenatal and neonatal medicine. Chapters on specific infections such as those caused by group B Streptococcus, Gram-negative bacteria, Staphylococci, enterovirus, fungi, herpes simplex, HIV, and malaria, viral hepatitis, syphilis, rubella, toxoplasmosis, varicella and tuberculosis are included. Moreover, some general subjects have also been covered such as principles for antibiotics prescription, epidemiology of neonatal infection, isolation measures and the risk.

of pregnant and newborn travellers to tropical areas. We are confident that this will be a useful handbook to obstetricians, paediatricians and neonatologists working on the fascinating field of perinatology and neonatology.

Palavras-chave: infecções fetais, infecções neonatais.

NONSTEROIDAL ANTIINFLAMMATORY DRUGS (NSAIDS) HYPERSENSITIVITY IN PEDIATRIC PATIENTS WITH ASTHMA.

Gisela Calado¹, João Gaspar Marques², Marta Chambel², Pedro Martins^{2,3}, Paula Leiria Pinto^{2,4}.

1- Immunoallergy Department, Coimbra University Hospital, Coimbra, Portugal; 2- Immunoallergy Department, Dona Estefânia Hospital, Lisbon, Portugal; 3- Physiopathology Department, Faculty of Medical Sciences, Universidade Nova de Lisboa, CEDOC; 4 - Pediatrics Department, Faculty of Medical Sciences, Universidade Nova de Lisboa, CEDOC.

- XXIX Congress of the European Academy of Allergy and Clinical Immunology – EAACI. Istanbul, 11-15 de Junho de 2011 (Poster c/discussão).

Background: Published studies on the frequency of NSAIDs hypersensitivity in patients with bronchial asthma are very discrepant, ranging from 3% and 19%, according to the selected criteria. In pediatric patients, published data are scarce. Cutaneous manifestations are the most frequently reported.

Methods: We included all the pediatric patients (6-18 years) with clinical suspicion of bronchial asthma (BA) confirmed by a positive bronchodilation test ($\Delta FEV1 \geq 12\%$ after salbutamol 400 μ g), performed at the Lung Function Laboratory of the Immunoallergy Department of Dona Estefânia, through the same **pneumotachograph**. Parents of those children were contacted by phone and asked about a previous history of NSAIDs hypersensitivity. When a NSAIDs adverse reaction was confirmed, further details were asked, namely: drug involved, clinical symptoms, time between drug intake and onset of symptoms, eviction of the culprit drug, reproduction of symptoms, age at drug reaction.

Results: A positive bronchodilation test was found in 184 pediatric patients. It was possible to apply our phone enquiry to 120/184 (65%). The majority (59%) were boys, with an average age of 11 ± 3.2 years. Among these patients, 4 (3.3%) were on eviction of NSAIDs, although they have never had any adverse reaction. Ten patients (8.3%) reported adverse reactions to NSAIDs, which were reproductive in 3 of them. In all cases ibuprofen was the involved drug and paracetamol was tolerated. All patients reported immediate reactions, with the following clinical manifestations: respiratory in 6 (bronchospasm trigger in 3 and worsening of previous bronchospasm in the other 3), cutaneous in 2, gastrointestinal in 1 and anaphylaxis in 1. These reactions occurred at a median age of 2 years (P25: 2 years; P75: 5 years). An adverse reaction to other drug was reported by 3/10 patients (antibiotics).

Conclusion: The reported frequency of NSAIDs hypersensitivity (8.3%) in our pediatric patients with asthma is in agreement with published data, while the predominant clinical manifestation is not. Oral challenge test should be performed to confirm the diagnosis. These patients should be kept under surveillance in order to assess if their bronchial asthma progress to a more severe form.

Palavras-chave: anti-inflamatórios não esteróides, criança, asma.

NOROVIRUS ASSOCIATED ENCEPHALOPATHY.

Inês Salva, Joao Farela Neves, Maria João Brito.

Unidade de Infeciologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central E.P.E., Lisboa.

- 7th World Congress of the World Society for Pediatric Infectious Diseases. Melbourne, Australia. November 16-19, 2011 (Poster).

Introduction: Norovirus is a major cause for childhood gastroenteritis. Usually the clinical presentation is self limited. It is classified into five groups (genogroups I through V). There are numerous reports of neurologic complications, namely afebrile seizures, but only two reports of associated encephalopathy.

Case Report: A 12 month old girl with previous history of a pneumonia treated with amoxicillin-clavulanic acid and clarythromycin, presented in our emergency department with strabismus, ataxia for 3 days, later associated with vomiting and diarrhea. On admission she had ataxia and an episode of strabismus, but her later neurologic exam was normal.

Laboratory data revealed: 10,9 g/dL hemoglobin, 11.200/ μ L leukocytes, 29,1% neutrophils and 65,2% lymphocytes, 488.000/ μ L platelets and negative CRP.

The brain MRI showed middle ear, maxillary sinus and ethmoidal opacification, with no other abnormalities.

During the first day of admission she had a tonic (?) seizure for 20 minutes.

CSF analysis showed 5,6 cells/ μ L, 100% lymphocytes, 80 mg/dL glucose and 154,1 mg/dL protein.

The EEG revealed short duration paroxystic activity located to the vertex.

She was treated with acyclovir, ciprofloxacin, cefttriaxone and phenytoin. Her symptoms resolved by the third day of admission.

Blood samples were tested for numerous pathogens, including serology for *Borrelia*, which was positive for IgG but negative for IgM. Fecal sample analysis revealed positive PCR for norovirus, although it was negative in CSF samples. IL-6 was measured in the CSF and was negative (5,8 pg/mL).

She had a history of recurrent otitis media and pernieal candidiasis, which led to a detailed immune function study, which showed Immunology tests revealed diminished IgA (< 0,244 g/L) and absent antibody response to vaccinations. Since she was only 13 months old when she was tested, only follow up will determine the relevance of these values.

Follow up at two years of age showed no delays and a normal development.

Conclusion: Norovirus encephalitis is a rare entity, although gastrointestinal infection with this agent is relatively common. Here we present a case of a probable norovirus associated encephalopathy, although PCR for norovirus was negative in CSF samples and there was no CSF cytokine increase. It was not associated with adverse neurologic outcome and so far her development is normal, unlike the evolution described in previous case reports.

Keywords: norovirus, encephalopathy.

Poster

NOÇÕES DE TRAUMATOLOGIA NA CRIANÇA E ADOLESCENTE.

João Lameiras Campagnolo.

Serviço de Ortopedia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.

- Formação de Internos - SPOT, 29 de Abril de 2011, Beja (Conferência).

Esta formação foi dedicada aos Internos de Ortopedia da Zona Sul do País.

Nesta formação, a ênfase foi dada aos seguintes aspectos:

- ▣ Alguns conceitos teóricos – crescimento ósseo, fracturas, luxações, aspectos particulares do esqueleto infantil, tipos mais frequentes de fracturas na criança,...
- ▣ Indicação cirúrgica/não cirúrgica + aspectos da técnica cirúrgica
- ▣ Apresentação de Casos clínicos
- ▣ Técnica e dicas nos encavilhamentos elásticos
- ▣ Apresentação de Casos especiais (Diagnóstico Diferencial)

Palavras-chave: traumatologia, criança,adolescente

NUTRIÇÃO ENTÉRICA DO PRÉ-TERMO: DOS CUIDADOS INTENSIVOS AO DOMICÍLIO.

Luís Pereira da Silva.

Unidade de Neonatologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; Departamento de Pediatria, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; e Licenciatura de Dietética e Nutrição da Escola Superior de Tecnologias da Saúde de Lisboa.

- IV Encontro Nacional Pfizer. Óbidos, 09/04/2011 (Mesa redonda).

A estratégia nutricional actual em recém-nascidos muito prematuros em cuidados intensivos, consiste em iniciar desde o primeiro dia de vida nutrição parentérica com elevadas doses de nutrientes e alimentação trófica o mais precocemente possível. Pretende-se assim prevenir o atraso de crescimento extrauterino, a osteopenia e a má-nutrição cerebral.

O leite humano (LH) é o preferido, por todas as vantagens biológicas e imunológicas no pré-termo. A partir de certa altura o LH pode não suprir as necessidades do pré-termo em crescimento, sendo necessário suplementá-lo com “fortificantes”. Na indisponibilidade de LH, estão recomendadas Fórmulas para pré-termo substancialmente enriquecidas em energia, macro- e micronutrientes.

Após alta, de acordo com as recomendações da ESPGHAN (JPGN 2006;42:596), quando a criança atinge as 40 semanas (porventura 52 semanas) de idade corrigida: 1) se a evolução ponderal for adequada, está indicada a amamentação exclusiva, ou, se esta não for suficiente, suplementação com Fórmula para Lactente enriquecida em ácidos gordos polinsaturados de cadeia longa; 2) se a evolução ponderal for deficitária, será necessário fortificar o leite materno, ou introduzir Fórmula para Após Alta (*post-discharge formula – PDF*), mais rica em energia e nutrientes.

Palavras-chave: leite humano, nutrição, pré-termo.

NUTRIÇÃO PARENTÉRICA NO DOMICÍLIO

Rute Neves, Raul Silva

UCERN, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 28 de Junho de 2011

Introdução: Como resultado da melhoria dos cuidados médicos, a prevalência da Insuficiência Intestinal tem aumentado nos últimos anos. Em grande parte dos casos estas crianças mantêm graus variáveis de incapacidade e dependência crónica, em grande parte resultante da necessidade de Nutrição Parentérica a longo prazo. A Nutrição Parentérica no Domicílio é reconhecida como a melhor alternativa ao internamento prolongado destas crianças. Este trabalho teve como objectivo caracterizar e avaliar a qualidade de cuidados prestados às crianças em Nutrição Parentérica no Domicílio entre 2005 e 2011.

Métodos: Análise descritiva, baseada nos registos médicos electrónicos, dos seguintes parâmetros: idade e causa de insuficiência intestinal, duração de primeiro internamento, idade e peso à data de alta, tempo total de nutrição parentérica no domicílio, número de reinternamentos, complicações e mortalidade.

Resultados: Encontram-se atualmente a realizar Nutrição Parentérica no Domicílio sete crianças com uma mediana de idades de 3,7 anos. O tempo do 1º internamento na UCERN variou entre 38 dias e 1135 dias. O tempo total de nutrição parentérica no domicílio variou entre 2 a 66 meses, com 1,8 reinternamentos/ano. Ocorreram 2 episódios de sepsis e 1,6 recolocações de cateteres por cada 1000 dias de cateter. Nenhuma das crianças apresenta parâmetros de colestase ou faleceu.

Conclusões: Apesar do pequeno tamanho da amostra, os indicadores de qualidade de prestação de cuidados foram semelhantes aos publicados por outros centros de referencia europeus.

Palavras-chave: insuficiência intestinal, nutrição parentérica, domicílio

O ADOLESCENTE COM DOENÇA ONCOLÓGICA

Paula Nunes, Maria do Carmo Pinto

Unidade de Adolescentes, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 31 de Maio de 2011

A patologia oncológica é a principal causa de morte não acidental no adolescente. Nos Estados Unidos de 1975-2000 estimava-se uma incidência de cancro entre os 10-14 anos de 117.3-125 casos/milhão/ano e entre os 15-19 anos 202.2-203 casos/milhão/ano. O pico acontece na adolescência média-tardia. Isto deve-se à diminuição da influência das síndromas genéticas que na maior parte dos casos se manifestam na infância e dos factores ambientais, que ainda não tiveram tempo para exercer a influência que têm nas neoplasias em idade adulta¹⁻⁴.

Existem diversos factores que diferenciam as neoplasias que ocorrem na infância daquelas que ocorrem na adolescência, desde a distribuição dos tumores, à biologia do tumor entre outros.

É importante a abordagem multidisciplinar no momento do diagnóstico, a avaliação da necessidade de terapêutica imediata e de colaboração de outras especialidades.

Apresenta-se a casuística dos adolescentes com diagnóstico de doença oncológica internados no período de 1 de Janeiro de 2005 a 31 de Dezembro de 2009 na Unidade de Adolescentes, sendo igualmente abordada não só a problemática do internamento de adolescentes noutras unidades do Hospital D. Estefânia, mas também a necessidade de seguimento do adolescente portador de doença oncológica em equipa multidisciplinar.

Palavras-chave: adolescente, doença oncológica

O DOENTE NEUROCIRÚRGICO NA UNIDADE DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS

Raquel Maia¹; Marta Oliveira¹; Gabriela Pereira¹; João Estrada¹; Amets Iraneta²; Mário Matos²

1- Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

2- Serviço de Neurocirurgia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 22 de Março de 2011

Nos últimos anos a patologia neurocirúrgica tem tido uma importância crescente na Unidade de Cuidados Intensivos (UCIP) do Hospital Dona Estefânia (HDE). No sentido de a avaliar, foi realizado um estudo retrospectivo dos doentes internados na UCIP com este tipo de patologia, no período compreendido entre 1 de Janeiro de 2005 e 31 de Dezembro de 2010 (6 anos).

Neste período registaram-se 1904 internamentos na Unidade, 10% (191) dos quais neurocirúrgicos. Verificou-se uma duplicação da percentagem de internamentos nos últimos 2 anos (14%) comparativamente aos primeiros 2 (7%). Na maioria dos casos (92,1%) o internamento na UCIP ocorreu no pós-operatório. Os restantes casos referem-se a crianças internadas por outros motivos, mas que necessitaram de intervenção neurocirúrgica durante a estadia na UCIP.

Nestes 6 anos foram realizadas 474 intervenções neurocirúrgicas no HDE, 40% das quais necessitaram de cuidados intensivos na UCIP. Os grupos nosológicos das craniossinostoses e da patologia tumoral foram os que justificaram com maior frequência o internamento na UCIP no pós-operatório imediato, em 69% e 68,9% dos casos, respectivamente.

Os internamentos tiveram uma duração mediana de 3 dias. Em 33 dos casos (17,3%) houve necessidade de ventilação mecânica (moda = 2 dias nos pós-operatórios). Em 163 casos (85,3%) havia história de doença crónica, predominantemente oncológica e do sistema nervoso central. Relativamente aos índices de gravidade verificou-se um PRISM mediano de 4 e um TISS mediano de 20. Em 14,7% dos internamentos verificaram-se complicações que incluíram: hipertensão intracraniana e aparecimento de sinais focais de novo; diabetes insípida e infecção. Houve necessidade de reintervenção em 20 casos. Em 14,7% dos casos houve falência de pelo menos um órgão ou sistema. Ocorreram 4 óbitos.

Este estudo permitiu confirmar que a patologia neurocirúrgica tem vindo a ter um impacto significativo e crescente na UCIP. Pela sua prevalência e particularidades, condicionou uma modificação no padrão da actividade assistencial da Unidade. A existência de uma equipa de neurocirurgia dedicada à pediatria, a posterior criação de uma escala de prevenção neurocirúrgica para o HDE e a experiência adquirida pela equipa da UCIP, têm permitido uma optimização da assistência a estas crianças no CHLC.

Palavras-chave: patologia neurocirúrgica, Unidade de Cuidados Intensivos Pediátrica

O MEU FILHO TEM ESTRABISMO?

José Nepomuceno

Unidade de Oftalmologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa

- III Curso Prático de Oftalmologia Pediátrica e Estrabismo, Hospital da Luz, 16/9/2011, Lisboa (comunicação oral)

O autor faz uma revisão genérica sobre a maturação do sistema visual e desenvolvimento da visão binocular e refere os aspectos básicos do exame oftalmológico pediátrico. Descrevem-se as situações clínicas conducentes à suspeição de estrabismo (desvio do eixo visual, posição anómala da cabeça e oclusão de um olho com a luz) e salienta a importância da avaliação da motilidade ocular extrínseca e dos testes de Cover e Krimsky na classificação dos diferentes tipos de estrabismo (convergentes, divergentes e verticais) bem como no diagnóstico diferencial com o pseudostrabismo (epicanto, telecanto). Apresenta-se protocolo de actuação para a prática clínica de médicos Pediatras e Clínicos Gerais perante uma criança com suspeita de défice visual, ambliopia ou estrabismo. Finalmente são exibidos vídeos sobre os vários tipos de estrabismo, métodos de diagnóstico e comparação pré e pós correcção óptica ou cirúrgica.

Palavras-chave: estrabismo, motilidade ocular, diagnóstico, terapêutica

O MISTERIOSO DERRAME PLEURAL ...

Inês Simão¹, João Farela Neves¹, Gabriela Pereira¹, Paolo Casella², Lurdes Ventura¹.

1 - Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Área de Pediatria Médica; Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2- Área de Cirurgia Pediátrica; Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- 12º Congresso Português de Pediatria. Albufeira, 06-08/10/2011 (Poster com apresentação em sala).

A colocação de cateter venoso central percutâneo (CVC) para nutrição parentérica (NP) é uma prática bem estabelecida. As complicações graves são pouco frequentes mas conhecidas.

Descrevemos o caso clínico de um lactente de 6 meses sob NP exclusiva desde o período neonatal por insuficiência intestinal grave, secundária a ressecção completa do intestino delgado e cólon por pan-necrose intestinal. 10 dias após a colocação do CVC na Veia Safena Interna Esquerda, apresenta quadro de dificuldade respiratória por derrame pleural, inicialmente à direita e posteriormente bilateral. O exame citoquímico do líquido pleural foi compatível com quilotórax, apresentando elevada quantidade de triglicéridos (685 mg/dL) e pequena quantidade de colesterol (<20 mg/dL). Foi considerada a hipótese de localização anómala do CVC pela persistência de volumoso derrame pleural e queixas algicas quando administrados bólus através do CVC. Uma vez que a composição das actuais soluções lipídicas para NP não inclui colesterol foi considerada a hipótese de se tratar de um derrame pleural constituído por NP. Foi realizada TAC tóraco-abdominal após perfusão de contraste através do CVC que revelou a sua presença no espaço epidural e o seu trajecto ascendente até à passagem através dos buracos de conjugação para o espaço pleural. Após a suspensão das perfusões através do CVC e a sua retirada, houve resolução completa do derrame pleural bilateral. Até ao momento não se verificaram complicações, nomeadamente neurológicas desta intercorrência.

Na literatura estão descritos pelo menos 12 casos de posicionamento anómalo de CVC a perfundir para o plexo venoso epidural, com sintomatologia de irritação do SNC e raízes nervosas, cujo diagnóstico foi feito por punção lombar. Não está descrito nenhum caso de passagem do líquido perfundido através do plexo venoso epidural para o espaço pleural.

Com a apresentação deste caso clínico pretendemos alertar para a possibilidade de ocorrência de complicações raras e do ponto de vista fisiopatológico até pouco prováveis, secundárias à colocação de CVC.

Palavras-chave: cateter venoso central percutâneo, nutrição parentérica, complicação

O MUNDO DA URTICÁRIA, COM E SEM ALERGIA.

Marta Chambel, João Antunes, Sara Prates.

Serviço de Imunoalergologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central.

- Rev. Port. Clin. Geral.

Resumo: A urticária é uma entidade clínica comum a um grupo heterogéneo de doenças, devendo ser entendida como um sintoma e não como uma doença. As lesões cutâneas características são pápulas eritematosas ou com zona central pálida e eritema circundante, pruriginosas, que desaparecem à digitopressão e regridem completamente em menos de 24 horas. Embora na maioria dos casos se apresente de forma isolada, pode acompanhar-se de angioedema.

A urticária pode atingir até 25% da população em qualquer momento da vida. A forma aguda (duração inferior a 6 semanas), mais frequente em crianças, é mais prevalente que a forma crónica.

Nos casos em que a etiologia é identificada, as infeções, os alimentos e os fármacos são as causas mais frequentes. As picadas de insectos e as doenças sistémicas mais raramente estão implicadas. Na urticária crónica é muito raro o envolvimento de fenómenos de alergia IgE mediada.

O recurso a exames auxiliares de diagnóstico deve ser criterioso e sustentado por dados clínicos relevantes, não sendo recomendável a requisição de avaliações analíticas exaustivas.

Na sua maioria, os episódios de urticária são de curta duração e resolução espontânea. A urticária aguda tem uma duração média de 7 dias; já a forma crónica tem uma evolução muito variável.

No que respeita à terapêutica, a eliminação do agente causal é a abordagem ideal, embora nem sempre possível. O tratamento sintomático de eleição são os antihistamínicos H1 não sedativos, em dosagem superior à habitualmente recomendada. Terapêuticas alternativas podem associar-se a estes fármacos, embora não existam fortes evidências científicas que comprovem a sua eficácia.

Em algumas situações é importante referenciar a consulta especializada (Dermatologia ou Imunoalergologia); são exemplo as situações IgE mediadas (alergia alimentar ou medicamentosa), ausência de resposta à terapêutica otimizada ou alterações sugestivas de doença sistémica.

Palavras-chave: Urticária; Angioedema; Prurido; Alergia; Antagonistas da Histamina.

Artigo

O PRIMEIRO OLHAR - A AVALIAÇÃO INICIAL DA INSTABILIDADE EM SERVIÇOS DE URGÊNCIA.

Sílvia Afonso; Laura Oliveira; Sara Silva; Mafalda Paiva; Ana Cordeiro; António Marques.

Equipa Fixa da Urgência de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso Nacional de Pediatria, Albufeira, Outubro 2011 (Poster).

Introdução: A actividade na urgência pediátrica é marcada pela grande afluência de situações não urgentes o que pode condicionar as rotinas assistenciais e o tempo de reacção a uma verdadeira emergência.

O saber, a competência e o treino podem contribuir para melhorar a resposta. É Imprescindível uma abordagem que passe pelo reconhecimento e actuação rápidos. O Pediatric Assessment Triangle (PAT) descrito por Dieckmann requer apenas a interpretação de dados visuais e auditivos, leva segundos a realizar e permite classificar em seis categorias fisiopatológicas, determinando a actuação imediata mais adequada.

Objectivo: Ilustrar a abordagem de reconhecimento e actuação rápida em emergência pediátrica pelo PAT.

Material e Métodos: Apresentação de 2 casos clínicos de emergência com características diferentes, mas abordagem comum.

Casos Clínicos: Caso 1 - Menina, 20 meses, trazida ao SU por febre e dispneia iniciada horas antes. Na observação imediata apresentava: Aparência - interactividade diminuída; Trabalho Respiratório - posicionamento em tripé, pieira, tiragem global, polipneia, gemido expiratório, adejo nasal; Circulação para a Pele - normal. Categorização segundo o PAT: Insuficiência Respiratória. Foi internada de imediato em posição de conforto com oxigénio por máscara com FiO₂ a 100% para Sat O₂ > 94%, iniciando nebulização de salbutamol. **Caso 2** - Rapariga de 17 anos que recorre ao SU por astenia e adinamia desde há um ano e diminuição do apetite com 2 meses de duração. Sem febre. Na observação imediata: Aparência - normal; Trabalho Respiratório - normal; Circulação para a Pele - palidez marcada. Categorização pelo PAT: Choque (compensado), o que implicou de imediato a colocação em posição de conforto, oxigénio por máscara com FiO₂ a 100% e acesso venoso para ressuscitação vascular. A colheita de sangue efectuada permitiu estabelecer diagnóstico de anemia grave orientando a terapêutica.

Discussão: Os casos ilustram situações diferentes, uma mais exuberante (insuficiência respiratória) e outra menos exuberante na apresentação (anemia grave crónica) que poderia condicionar eventual reacção assistencial mais lenta. A aplicação da metodologia de avaliação da repercussão da doença baseada na Aparência, no Trabalho Respiratório e na Circulação para a Pele permite a avaliação inicial de instabilidade e decidir a actuação imediata. Pode ser concretizada em qualquer local de prestação de cuidados urgentes e permite a antecipação da actuação pelo treino.

Palavras-chave: Pediatric Assessment Triangle, serviço de urgência

OCULAR TOXOPLASMOSIS REACTIVATION DURING PREGNANCY – A CASE REPORT.

Vanessa Olival, Ana Bello, Alice Cabugueira, Ivone Dias, Manuela Caetano, Maria João Nunes, Isabel Nery, Ricardo Mira.

Serviço de Ginecologia-Obstetrícia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Hospital de Dona Estefânia, Lisboa, Portugal.

- Reunião Internacional, 10th World Congress in Fetal Medicine, Malta, 26-30/06/2011 (poster).

Introduction: Toxoplasmosis is caused by *Toxoplasma gondii* and may be acquired from food or water contaminated with cat feces or by vertical transmission. Severe fetal complications can overcome during pregnancy. There are also rare case-reports of congenital toxoplasmosis from previously immunized pregnant women; usually these women being had prior retinal toxoplasmic lesions. Immunosuppression is one of the risk factors which accounts for some of these cases.

Case report: 30 year-old pregnant woman, OI 2002, Brazilian, previously healthy, admitted in Ophthalmology Department because of sudden left eye amaurosis in June, 2010. The funduscopy revealed retinal scars suggesting previous infections; she was treated with corticoids and spiramycin for ocular toxoplasmosis reactivation. Previous serum analysis (2008) showed immunity to *T. Gondii*, but in July the IgM was negative and high levels of specific IgG were found (1227UI/mL). The serologic findings were later confirmed by a more accurate laboratory technique which found the IgM to be also positive. An amniocentesis was performed and it was negative for fetal transmission. Clinical and ultrasound follow-up throughout the rest of the gestational period was normal; daily spiramycin intake was maintained. An uneventful term delivery was performed. Neither the newborn's serum analysis nor the histopathological study of the placenta were positive for congenital infection.

Conclusion: Toxoplasmosis reactivation in pregnant women without immunosuppression is rare but is more likely to occur if previous post-infectious retinal scars are present. *T. gondii* infection is endemic in Brazil, so the geographical origin is important. If risk factors are present, funduscopy should be performed every three months during pregnancy and one should always be aware of any visual symptoms. If you suspect reactivation, start medical prophylaxis for fetal transmission, perform amniocentesis and regular ultrasound follow-up.

Key-words: Toxoplasmosis, reactivation, congenital infection.

Poster

OPTIMAL USE OF BLOOD COMPONENTS IN NEWBORN.

Deonilde Espirito Santo, Sandra Tique, Gabriela Delgado, Cláudia Marques, Sónia Domingues, Teresa Francisco, Mafalda Dinis, Celeste Cordeiro, Maria José Costa.

Serviço de Imuno-hemoterapia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa, Portugal.

- Congresso ISBT – Lisboa de 18-22 de Junho 2011 (Poster)

Background: Until 1997, newborns admitted to Neonatal Unit (NU) of the Hospital Dona Estefânia received small volumes of fresh RBCs (< 7 days of storage) with each transfusion, which entailed a large exposure to blood donors. If undergoing multi-component transfusion: Red Blood Cell (RBC), Platelets (CP), Plasma (FFP), exposure to blood donors was necessarily larger. Since then, in order to reduce this exposure, we have introduced two new methods: 1° Approach: Small volume aliquots, 2° Approach: Solidary blood components.

Patients and methods: From October 1997 - December 2010 all polytransfused (newborns and preterm) patients at our NU received small volumes of Buffy coat removed RBC (in SAGM) using a sterile connection device, from random, but regular, blood donors. Each RBC unit was attributed to a specific patient and repeat transfusions of RBCs stored up to 42 days were carried out. If clinicians ordered FFP or CP, whenever possible transfusions were made using components from the same blood donor and collection. FFP after defrosted was used for transfusion, using a sterile connection device, for 24 hours.

We analysed the results of these two new methods in two periods: 97-99/ 2009-2010.

Results: A total the 137 multiply transfused newborns were studied. Those who have been transfused only once or with FFP or CP only were excluded.

1 .Global donor exposure reduction: With both methods the average global reduction of exposure to blood donors was 44% (98-99) and 45% (09-10), the median being 50 and 55 in mentioned periods.

2. Blood transfusion number by component and patient: Patients receiving multi-component transfusion also receive more transfusions per patient, which means greater clinical severity.

52%	received RBC	- 3 Transf / Patient
17 %	« RBC + FFP	- 5 Transf. / Patient
31 %	« RBC + FFP + CP	- 9.5 Transf. / Patient

3. Efficiency with the first approach: When the 1st method is employed, in patients transfused only with CE (52%), we obtained a median reduction of 50%.

4.Efficiency with both methods used simultaneously: In multi-component transfused patients we would expect to find an increase in exposure to donors; however this was not the case, since both methods mentioned were used simultaneously. The median obtained was: 50; 67 and 55 respectively in patients transfused with RBC, RBC + Plasma; and RBC+Plasma+Platelets.

5. Efficiency without using the 2nd method: Without using the second method the exposure reduction would have been significantly lower, median 26.8 - 36.6% in 98/99 and 15.7 – 32.5 in 09/10 .

Conclusion: Each approach alone: Limits exposure to donors; Decreases donor-related risks; Optimizes blood component use. First approach: small volume aliquots - very applicable to neonatal units and has demonstrated an efficiency of 50% (median). Second approach: solidary blood components – more difficult to use, since this method can be only applied to multi-component-transfused patients; but, if used judiciously, in our experience, has also promoted a reduction in exposure to donors with an efficiency median of 28 to 30%.

Palavras-chave: Blood Components, Optimal Use, Newborn.

OSTEOMIELITE CRÓNICA RECORRENTE.

João Lameiras Campagnolo¹, Cassiano Neves¹, Hugo Constantino².

1 - Serviço de Ortopedia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2 - Serviço de Ortopedia do Hospital Curry Cabral, Centro Hospitalar de Lisboa Central.

- XVI Jornadas da SEOI, Matosinhos.

O quadro de Osteomielite Recorrente Multifocal deve ser evocado como diagnóstico diferencial nos quadros compatíveis com osteomielite crónica localizada em diferentes áreas anatómicas do mesmo doente, sem que qualquer agente microbiológico possa ser isolado no decurso da sua investigação diagnóstica. Trata-se de um diagnóstico de exclusão bastante complexo que pode conduzir a um tratamento diferente do das outras osteomielites e com bons resultados.

Foram avaliados 4 doentes tratados entre 2005 e 2009, com uma média de idades de 9 anos (mín. 8, máx. 10), sendo todos do sexo feminino.

Foi efectuada uma revisão do percurso diagnóstico, do tratamento e dos resultados clínicos dos diferentes pacientes.

Atendendo ao desconhecimento de uma etiologia para esta patologia, os tratamentos com indometacina e, posteriormente, com bifosfonatos proporcionaram bons resultados clínicos associados a uma resolução radiológica parcial das anomalias ósseas detectadas.

Várias questões se debatem, no que respeita à marcha diagnóstica e à actuação clínica; a fisiopatologia desta entidade nosológica é ainda desconhecida pelo que os tratamentos propostos são relativamente empíricos; não obstante, encontramos bons resultados na literatura e na nossa série de doentes.

Nos quadros de osteomielite disseminada com um historial atípico, o diagnóstico de osteomielite recorrente multifocal deve ser evocado; após a exclusão de uma etiologia bacteriana para o quadro em curso, o tratamento deverá ser iniciado com bifosfonatos.

O quadro de Osteomielite Recorrente Multifocal deve ser evocado como diagnóstico diferencial nos quadros compatíveis com osteomielite crónica localizada em diferentes áreas anatómicas do mesmo doente, sem que qualquer agente microbiológico possa ser isolado no decurso da sua investigação diagnóstica. Trata-se de um diagnóstico de exclusão bastante complexo que pode conduzir a um tratamento diferente do das outras osteomielites e com bons resultados.

Foram avaliados 4 doentes tratados entre 2005 e 2009, com uma média de idades de 9 anos (mín. 8, máx. 10), sendo todos do sexo feminino.

Foi efectuada uma revisão do percurso diagnóstico, do tratamento e dos resultados clínicos dos diferentes pacientes.

Atendendo ao desconhecimento de uma etiologia para esta patologia, os tratamentos com indometacina e, posteriormente, com bifosfonatos proporcionaram bons resultados clínicos associados a uma resolução radiológica parcial das anomalias ósseas detectadas.

Várias questões se debatem, no que respeita à marcha diagnóstica e à actuação clínica; a fisiopatologia desta entidade nosológica é ainda desconhecida pelo que os tratamentos propostos são relativamente empíricos; não obstante, encontramos bons resultados na literatura e na nossa série de doentes.

Nos quadros de osteomielite disseminada com um historial atípico, o diagnóstico de osteomielite recorrente multifocal deve ser evocado; após a exclusão de uma etiologia bacteriana para o quadro em curso, o tratamento deverá ser iniciado com bifosfonatos.

Palavras-chave: osteomielite, crónica, recorrente

OTITE MÉDIA AGUDA NO PEQUENO LACTENTE.

Vera Rodrigues, Raquel Maia, Cristina Pedrosa, Maria João Brito, Gonçalo Cordeiro Ferreira.

Área de Departamental de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospital de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital de Dona Estefânia 2011, 30/6 - 2/7/2011, Lisboa (Poster com apresentação em sala).

Introdução: A otite média aguda (OMA) é uma patologia comum na infância mas rara abaixo dos 3 meses de idade

Objectivos: Caracterizar a OMA e avaliar eventuais factores de risco no pequeno lactente.

Métodos: Estudo descritivo, de 2005 a 2009 em lactentes com menos de três meses, internados por OMA. Analisaram-se idade, sexo, factores de risco (FR) comorbilidades, clínica, terapêutica e evolução. A avaliação de factores de risco foi realizada com grupo de controlo emparelhado para a idade.

Resultados: Registaram-se 58 casos (18 recém-nascidos) com mediana de idades de 30 dias. Em 50 (86,2%) casos havia pelo menos um factor de risco: leite para lactentes exclusivo (31), agregado familiar com um irmão (31), uso de chupeta (18), atopia familiar (14), pai fumador (12), regurgitação frequente (11), mãe fumadora (10), refluxo gastroesofágico (5) e prematuridade (4). Trinta e quatro crianças (58,6%) tinham dois ou mais FR.

Registaram-se infecções virais prévias em 38 doentes e nenhum caso cursou com bacteriemia ou doença invasiva. A mediana do valor dos leucócitos foi 10960/ μ L e a proteína C reactiva (PCR) 0,44 mg/dL. Todos fizeram antibioticoterapia endovenosa, a maioria (69%) com ampicilina e gentamicina (mediana de 7 dias).

Foram FR para a ocorrência de otite ter pelo menos um irmão ($p < 0,00$; OR=0,033; IC 95% 0,006-0,179), a mãe ser fumadora ($p < 0,019$; OR 0,125; IC 95% 0,022-0,715) e prematuridade ($p < 0,009$; OR 1,047; IC 95% 1,011-1,084). O sexo masculino ($p = 0,698$), baixo peso ($p = 0,548$), leite para lactentes exclusivo ($p = 0,301$), uso de chupeta ($p = 0,101$), regurgitação ($p = 0,646$), refluxo gastro-esofágico ($p = 0,594$), atopia familiar ($p = 0,651$) e pai fumador ($p = 0,609$) não foram estatisticamente significativos para OMA. Foram contactados 30/58 crianças registando-se otites recorrentes em 15 (50%) com associação estatisticamente significativa entre a recorrência de OMA e o sexo masculino (43,3%vs6,7%, $p = 0,03$).

Comentários: A OMA no pequeno lactente cursa habitualmente sem repercussão sistémica pelo que a terapêutica endovenosa provavelmente só será necessária no recém-nascido dada a imaturidade farmacocinética deste grupo etário.

A presença de pelo menos um irmão no agregado familiar, a prematuridade e mãe ser fumadora foram neste estudo factores de risco para a ocorrência de OMA e o sexo masculino para a recorrência.

Palavras-chave: otite média aguda, factores de risco, lactente.

Apresentação

Poster

PADRÃO DE DESENVOLVIMENTO DOS RECEPTORES GABA A EM HUMANOS. PREDOMÍNIO DE KCC2 SIGNIFICATIVO A PARTIR DOS 7 M DE VIDA.

Sofia Duarte^{1,2}, Carlos Ortez³, Eulália Calado¹, Miguel Seabra^{2,4}, Angels Garcia-Cazorla³.

1 - Serviço de Neuropediatria, Hospital de D. Estefânia, CHLC; 2 - CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa; 3 - Serviço de Neuropediatria, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, and CIBER-ER (Biomedical Network Research Centre on Rare Diseases, Instituto de Salud Carlos III, Spain); 4 - Instituto Gulbenkian de Ciência.

- Trabalho apresentado na 23ª Reunião da Liga Portuguesa contra a Epilepsia, 19/3/2011, Lisboa (Comunicação Oral).
- Trabalho apresentado no VI Congresso de Neuropediatria, Neurologia Fetal e Neonatal Lisboa, 20-22 Janeiro 2011.

Introdução: Durante o desenvolvimento precoce, as respostas mediadas pelos receptores GABA A são geralmente despolarizantes. Mais tarde evoluem para um padrão de hiperpolarização neuronal, correspondente á acção inibitória do GABA, estabelecida na idade adulta. Esta mudança funcional tem sido atribuída a diferenças na quantidade relativa de cotransportadores de cloretos, como o KCC2 e NKCC1, que regulam a homeostase neuronal do cloro. As alterações graduais, *in vivo*, destes cotransportadores, não são bem conhecidas.

Objectivo: Caracterizar as alterações evolutivas de moléculas relevantes para este processo.

Métodos: Analisámos os cotransportadores de membrana KCC2 e NKCC1, em 58 crianças (1 dia a 14 anos de vida) pela técnica de western blot, no liquor. Como existe evidência de que este processo é controlado pelo factor neurotrófico derivado do cérebro (BDNF), quantificámos também esta neurotrofina. O transportador vesicular do GABA foi estudado para obter uma estimativa da libertação sináptica do GABA.

Resultados: Todas as proteínas foram detectadas no liquor. NKCC1 e KCC2 são expressos em níveis elevados nos primeiros meses de vida, sem predomínio de um tipo de cotransportador. Após os 7 meses de vida, constatámos o estabelecimento do predomínio de KCC2. Verificou-se uma relação estatisticamente significativa entre a expressão de BDNF e KCC2.

Interpretação: De acordo com estes resultados, a mudança global para um padrão inibitório de activação dos receptores GABA A, ocorre pelos 7 meses de idade. Até esta idade, a expressão de NKCC1 é muito elevada. O conhecimento deste processo em humanos é relevante para um tratamento adequado das convulsões durante o primeiro ano de vida, já que os agonistas dos receptores GABA A são frequentemente utilizados nestas idades. Pode ser útil, para procurar perturbações fisiopatológicas subjacentes a doenças características do neurodesenvolvimento precoce, o reconhecimento de um padrão expectável de maturidade neuronal, que pode ser estudado *in vivo*, em crianças gravemente doentes.

Palavras-chave: cotransportadores de membrana, evolução, padrão inibitório, receptores GABA

PARENTING CHILDREN WITH INTELLECTUAL DISABILITY: ANALYSIS OF PARENTAL REARING PRACTICES, SOCIO-DEMOGRAPHIC VARIABLES AND MOTHERS PERCEPTION OF THE PROBLEM.

Maria João Pimentel, Salomé Vieira Santos, Vanessa Santos, Maria do Carmo Vale.
Centro de Desenvolvimento, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- 16th International Conference of the A.P.P.A.C., Athens, 17-20 Maio de 2011.

Introduction: The present study focuses on mothers of children with Intellectual Disability (ID) and sets out to (1) characterize their rearing practices, (2) and relate these practices with both socio-demographic variables and mothers' perception of the problem.

Method: 65 mothers of children aged 6 to 12 (33 boys) diagnosed with ID, all attending a Child Development Centre in Lisbon, participated in the study. The Portuguese adaptation of the EMBU-P was used.

Results: Compared with the EMBU-P Portuguese validation sample, mothers of the ID group were less rejecting, controlling and supportive of their children. No significant differences were found in the parental practices as a function of the child's gender and age, number of children, and mothers' educational level, but younger mothers seemed to be more controlling than the older ones. The way mothers dealt with the problem and the expectations they had towards their children did not seem to have a significant impact on parental practices. Nevertheless, mothers who felt that the child's problem influenced family life were more rejecting than those who did not.

Conclusion: In the clinical context these mothers might need special attention, since their parental practices seem to indicate lower investment in the child's education.

Keywords: Intellectual Disability; Parental Practices; Mothers.

PAROTIDITE COMO PRIMEIRA MANIFESTAÇÃO DE INFECÇÃO POR VIH.

Joana Almeida Santos¹, Conceição Neves¹, Flora Candeias¹.

1 - Unidade de Infecçologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- 12º Congresso Nacional de Pediatria (SPP), 6-8/10/2011, Albufeira (Poster).
- Revista *Acta Pediátrica Portuguesa* 2011; 42(5): S 93-94 (Resumo).

Introdução: Actualmente, a maioria dos casos pediátricos de infecção por VIH é devida a transmissão materna do vírus. Na ausência de medidas de profilaxia, verificam-se taxas de transmissão vertical do VIH-1 entre 15-25% na Europa Ocidental e Estados Unidos, 65% dos casos no peri-parto, 23% *in útero* e 12% no período pós-natal durante a amamentação.

Caso clínico: Criança de 9 anos, sexo feminino, que recorre à urgência por febre, anorexia e tumefacção cervical com 2 dias de evolução. Dos antecedentes pessoais há a destacar: gravidez não vigiada, parto eutócico de termo, aleitamento materno até aos 3 anos e atraso do desenvolvimento estaturo-ponderal. Antecedentes patológicos de parotidite bilateral aos 5 anos e múltiplas cáries dentárias. À observação apresentava-se febril, emagrecida (peso < P5 e estatura no P5), com tumefacção cervical e retroauricular direitas, e aumento de volume das glândulas parótidas. Sem hepatoesplenomegalia e sem adenopatias palpáveis nas restantes cadeias ganglionares periféricas. Analiticamente, VS de 90 mm/h, sem outras alterações relevantes. Ecografia cervical mostrou adenofleimão e alterações compatíveis com parotidite. Internada com a hipótese diagnóstica de adenofleimão cervical e medicada com penicilina e clindamicina endovenosas (ev). Realizou serologias para VIH, com positividade para VIH tipo 1, confirmado por Western Blot. Contagem de linfócitos T CD4+ de 240 células/mm³. Carga viral de 3,82 x 10³ cópias de RNA/mL. Genótipo HLA-B*5701 negativo. Confirmada infecção VIH 1 materna por Western Blot. Diagnóstico prévio de infecção VIH no período neonatal ocultado pela mãe. Restantes serologias negativas, assim como a pesquisa de BK no suco gástrico e o estudo do lavado bronco-alveolar. Ao 17º dia de internamento foi realizada punção do adenofleimão e alterada a antibioticoterapia para flucloxacilina ev (7 dias de terapêutica). Pesquisa de micobactérias e fungos no pús drenado negativa. Durante o internamento manteve-se clinicamente estável, iniciando profilaxia para *Pneumocystis jirovecii* com cotrimoxazol, e terapêutica anti-retroviral (Lamivudina, Abacavir, Lopinavir/Ritonavir), com melhoria clínica, virulógica e imunológica.

Conclusões: Este caso ilustra um exemplo de transmissão vertical do VIH-1 caracterizado por uma evolução crónica, cuja apresentação cursou com parotidite, um dos sinais indicadores de infecção VIH.

Palavras-chave: VIH-1, transmissão vertical, anti-retrovirais, parotidite.

Poster

PARTIAL RHOMBENCEPHALOSYNAPSIS.

Madalena Patrício Ferreira, Carla Conceição.

Serviços de Neurorradiologia e ORL, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Eurorad – Radiological Case Database, 09 Janeiro 2011 On-line case report.

Clinical history - A 4-year-old boy, born prematurely at 29 weeks (twin pregnancy), with periventricular leukomalacia and epilepsy underwent brain MRI. Neurological examination showed severe developmental retardation with axial hypotonia, spastic tetraparesis and convergent strabismus.

Imaging findings - Cranial MRI revealed typical aspects of partial rhombencephalosynapsis with vermian hypoplasia, midline fusion of the cerebellar hemispheres and transversely oriented folia and fissures. There was also mild dilatation and dysmorphism of the ventricular system, the septum pellucidum was absent, the hippocampi were malrotated and had vertical orientation and additional finding of associated periventricular cystic leukomalacia.

Discussion - Rhombencephalosynapsis (RS) is a rare congenital defect of the cerebellum classically characterised by vermian agenesis or hypogenesis, fusion of the hemispheres, and closely apposed or fused dentate nuclei. It is now considered to result from an absence of division of the cerebellar hemispheres, following an insult between the 28th and 44th day of gestation (i.e., before the formation of the vermis).

Other features have also been described such as fusion of the thalami and cerebral peduncles, malrotated hippocampi, corpus callosum agenesis, hypoplastic chiasm, absence of the septum pellucidum, ventriculomegaly, agenesis of the posterior lobe of the pituitary and cortical malformations. Musculoskeletal, cardiovascular, urinary tract, and respiratory abnormalities have been reported.

Typical symptoms consist of swallowing difficulties, delayed motor acquisitions, muscular hypotonia, spastic quadriparesis, cerebellar signs including dysarthria, gait ataxia, abnormal eye movements, and seizures and hydrocephalus.

The major MRI signs consist of fused cerebellar hemispheres, with absent or hypoplastic vermis, narrow diamond-shaped fourth ventricle and fused dentate nuclei. In a minority of cases, partial RS has been identified by MRI, demonstrating the presence of the nodulus and the anterior vermis and absence of part of the posterior vermis with only partial fusion of the hemispheres in the inferior part.

Other cerebellar malformations involving vermian agenesis or hypoplasia include the Dandy–Walker continuum, Joubert syndrome, tectocerebellar dysraphy or pontocerebellar hypoplasias, and are now easily distinguished from RS by both brain MRI and morphology.

Keywords: rhombencephalosynapsis; MRI; imaging findings.

Apresentação

PASSAGEM DOS CUIDADOS PEDIÁTRICOS PARA A MEDICINA DOS ADULTOS: A NOSSA REALIDADE

Inês Madureira, Jenny Gonçalves, Susana Santos, Leonor Sasseti

Unidade de Adolescentes, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 22 de Novembro de 2011

Os avanços médicos que temos assistido nos últimos anos têm levado ao aumento da taxa de sobrevivência das crianças com patologia crónica, de tal modo que actualmente aproximadamente 18% dos jovens são portadores de uma condição médica que requer cuidados especializados para além da idade pediátrica.

Neste contexto, tem-se verificado uma crescente importância atribuída ao processo de transição dos cuidados pediátricos para a medicina dos adultos, com o desenvolvimento de diversos modelos que procuram ter em conta os vários factores intervenientes. Trata-se, no entanto, de um processo complexo e ainda com muitas lacunas por preencher.

Após uma revisão teórica sobre o tema pretendemos dar a conhecer o que está a ser feito nas diversas áreas da Pediatria Médica do Hospital Dona Estefânia. Para tal foi realizado um questionário de resposta aberta e serão apresentados e discutidos os resultados obtidos.

Por último, no caso particular dos doentes com múltiplas comorbilidades e por isso seguidos em várias consultas, o seu processo de transição para os cuidados na medicina dos adultos reveste-se de características próprias. A análise de um caso concreto vai ajudar a entender as questões relevantes.

Palavras-chave: pediatria, adultos, transferência

PERINATAL BACTERIAL INFECTION: SCREENING OF VERTICAL TRANSMITTED INFECTIONS.

Maria Teresa Neto.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.

- World Congress of Perinatal Medicine 2011, 8-11/11/2011, Punta del Este, Uruguai (Palestra).

Perinatal bacterial infection may be caused by any microorganism colonizing the vaginal tract. Neonatologists and paediatricians are especially concerned about group B *Streptococcus* (GBS). However, *Enterobacteriaceae*, mainly *E.coli* and *Proteus*, are also responsible for infection. GBS screening may be accomplished in over 90% of pregnant women. In our maternity in 2007-2008, 85% of the mothers had been screened. Screening and prophylaxis were responsible for a decreasing incidence of neonatal infection - from 0.6/1000 to 0.15/1000 live births in Portugal, from 2002 to 2007. However there are some difficulties related to screening. In the second Portuguese study 16/57 NB with early-onset infection (28%) were born to “negative” mothers. Several factors illustrate how difficult is to draw national screening policies: a wide range of carrier’s state rate throughout a country - in Portugal from 12% to 30%. The success of any screening policy may also be affected by additional technical and organizational problems. In countries where home delivery is a tradition or a trend intrapartum GBS prophylaxis requires a very well organized assistance.. Moreover factors usually accepted as protective are not so effective. In the Portuguese study 24/57 infected newborns (42%) were delivery by caesarean section. Another subject deals with the workload in the postnatal ward generated by deficient compliance to the guidelines a problem not confirm by a study of our group. Decreasing the importance of GBS, highlight the importance of *E. coli* in perinatal infection. From the 16 340 registrations of the National Registry 1676 were newborns with mother-related infection. Applying the same reasoning to *E.coli* as to GBS and *Listeria monocytogenes* – that is considering all of them are of maternal origin - 6.7% of these infections were due to *E. coli*, 4.6% to SGB and 0.5% to *Listeria monocytogenes*. In conclusion screening and prophylaxis may be not the best way to prevent all GBS neonatal infections but by now it is the only available procedure. The other bacteria continue to demand a high suspicion level and immediate intervention.

Palavras-chave: perinatal, bacterial, infection, screening, vertical transmittion.

PERINATAL DEATH: EPIDEMIOLOGY AND ETIOLOGY.

Maria Teresa Neto.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.

- World Congress of Perinatal Medicine 2011, 8-/11/2011, Punta del Este, Uruguai (Palestra).

Perinatal mortality rate is an important mark to evaluate women and perinatal health care. It is of utmost importance to know causes and the evolution of its two components aiming to improve health care in different fields – sanitary conditions, diagnosis and treatment of infectious disease, immunisations, diagnosing and caring for medical diseases induced by pregnancy or directly related to it, providing skilled birth attendance, preventing birth asphyxia, preventing preterm birth complications and infections. In high-income countries the epidemiology varies mainly with social and economic conditions; in low-income countries, paired with poverty, undernutrition, superstition, lack of medical care, deficient basic sanitary conditions are also found. Also, in rich countries, responsible for 1% of deaths, data are published and improvements evaluated, while in low-income countries responsible for 99% of deaths numbers and causes are unknown, making difficult to implement cost effective interventions, a reason why “stillbirth rates in low-income countries are now where they were in high-income countries 50 to 100 years ago”. Knowledge on causes of death are very important as often what is needed are “simple” measures as improvement of sanitary conditions and immunisation programmes rather than high technologies. About four million babies die each year in the first 28 days of life and another 3 million die before birth in the third-trimester, with 98% occurring in low-income and middle income countries and more than 1 million occurring during labour and delivery.

Classically stillbirths are the major component of perinatal mortality rate. Causes of death are even more difficult to know. In low-income countries a great proportion of women give birth at home. Worldwide the main causes of stillbirth are asphyxia due to obstructed labour, eclampsia, abruption placenta and umbilical cord complications - making valid the assumption that skilled birth attendance would decrease stillbirth; and infection - chorioamnionitis, syphilis and malaria. In high-income countries placental pathology and infection, congenital anomalies, complications of preterm birth and post term delivery, are the most common. If in low-income countries famine and lack of provisions and health care are common, in high-income countries, advanced maternal age and diabetes, obesity, hypertension, smoking, are frequent findings.

Palavras-chave: perinatal, death, epidemiology, etiology.

PICADA ACIDENTAL COM AGULHA – PROPOSTA DE PROTOCOLO DE ACTUAÇÃO.

Susana Santos^{1,2}, Maria João Brito², António Marques¹.

1 - Equipa Fixa da Urgência de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Unidade de Infecçiology, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso da Área de Pediatria do Hospital Dona Estefânia, Lisboa, Junho-Julho 2011 (Poster).

A picada acidental por agulha em crianças e adolescentes causa grande ansiedade aos pais pelo risco de uma eventual infecção e perdura durante o tempo em que aguarda os resultados dos exames serológicos. O risco de transmissão é habitualmente baixo.

As infecções potencialmente transmissíveis pela picada são a hepatite B (VHB), a hepatite C (VHC), a síndrome de imunodeficiência adquirida (VIH) e o tétano. O risco teórico de infecção dependerá de vários factores, nomeadamente da presença do vírus no objecto cortante/penetrante e da possibilidade de transmissão de quantidades suficientes do vírus, de forma a poder infectar a criança. A probabilidade de transmissão destas doenças é de 30% para VHB, 0,3% para VHC e 0,03 % para VIH.

É responsabilidade do clínico informar acerca do risco relativo e tomar atitudes para minorar a possibilidade de vir a ocorrer doença. Neste sentido propõe-se um protocolo de actuação perante o caso clínico de picada acidental com agulha com medidas gerais e específicas a tomar em relação a cada eventual agente infeccioso e um algoritmo de actuação.

Palavras-chave: picada acidental, agulha, criança, adolescente, protocolo

PNEUMONIA E DERRAME PLEURAL COMPLICADO EM ADOLESCENTES – A PROPÓSITO DE DOIS CASOS CLÍNICOS

Susana Santos, Inês Madureira, Maria do Carmo Pinto

Unidade de Adolescentes, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE

- 12º Congresso Nacional de Pediatria, 6-8 de Outubro de 2011 (Poster)

Introdução: Em crianças e adolescentes o derrame pleural é a complicação mais frequente de pneumonia bacteriana. A sua incidência aumentado inversamente ao número de pneumonias, isto deve-se não apenas ao aumento da resistência aos antibióticos, mas também ao processo de selecção de serótipos mais agressivos de *Streptococcus pneumoniae* que têm emergido com a crescente taxa vacinal para este agente.

Caso 1: Adolescente de 13 anos, sexo feminino, previamente saudável, com PNV actualizado sem vacinas extra-programa, recorre ao SU por febre alta, tosse seca e torocalgia esquerda. Apresentava tiragem intercostal, respiração superficial e diminuição do murmúrio no terço inferior do hemitórax esquerdo. A ecografia torácica revelou derrame pleural esquerdo com múltiplos septos. Iniciou terapêutica endovenosa com penicilina e vancomicina que cumpriu durante 23 dias. Ao 3º de internamento realizou desbridamento pleural via toracoscopia. As culturas de sangue e líquido pleural foram negativas; a prova de Mantoux anérgica. Ficou apirético ao 18º dia de internamento, tendo alta ao 23º dia, clinicamente bem e medicada com cefuroxime 500mg 12/12h durante 7 dias.

Caso 2: Adolescente de 17 anos, sexo masculino, previamente saudável, com PNV actualizado sem vacinas extra-programa, recorre ao SU por febre alta, tosse produtiva, torocalgia esquerda e dispneia. À observação encontrava-se polipneico com macicez à percussão, diminuição das vibrações vocais e do murmúrio vesicular no hemitórax esquerdo. Efectuou TAC torácica que mostrou extenso derrame pleural loculado esquerdo. No 1º dia de internamento realizou desbridamento pleural via toracoscopia e iniciou antibioterapia com penicilina endovenosa que cumpriu durante 21 dias. A análise bioquímica do líquido pleural foi compatível com empiema e no exame cultural isolou-se *Streptococcus pneumoniae* serótipo 1 sensível à penicilina. A hemocultura foi estéril. A evolução clínica foi progressiva, com apirexia ao 10º dia. Teve alta ao 21º dia, clinicamente bem medicado com amoxicilina 1000 mg 8/8h durante 10 dias.

Comentários: Descrevem-se dois casos clínicos de derrame pleural em adolescentes previamente saudáveis, não vacinados para o *Streptococcus pneumoniae*. No primeiro caso o atraso no desbridamento pleural motivou uma resolução lenta do processo infeccioso, com persistência da febre durante um longo período de tempo. De salientar que num dos casos foi possível o isolamento do *Streptococcus pneumoniae*, que é um agente pouco frequente nesta idade. Tiveram ambos evolução clínica lenta e difícil mas com boa evolução final. Embora não muito frequente em adolescentes, é importante considerar esta possível evolução. O diagnóstico e terapêutica adequada, em tempo oportuno permitem melhorar o prognóstico nestas situações.

Palavras-chave: pneumonia, derrame pleural, adolescente, complicação

PODEM A ANGIOMATOSE DIFUSA E A EVENTRAÇÃO DIAFRAGMÁTICA FAZER PARTE DA SÍNDROME DE BECKWITH-WIEDEMANN?

Telma Francisco¹, Cristina Borges², Maria Teresa Neto^{1,3}, Micaela Serelha¹

1 – Unidade Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Cental, EPE, Lisboa; 2 - Área de Cirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar de Lisboa Cental, E.P.E.; 3 -Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.

- Congresso da Área da Pediatria Médica 2011, 30/06 - 2/07/2011, Lisboa (Poster).

Introdução: A síndrome de Beckwith-Wiedemann caracteriza-se pela associação de macrossomia, organomegalia, hipoglicémia, onfalocelo ou hérnia umbilical e tumores embrionários. As neoplasias mais frequentemente encontradas são tumor de Wilms, hepatoblastoma, neuroblastoma e rabdomyossarcoma, sendo a presença de angiomas rara.

Descrição de caso: Lactente de 6 meses de vida, sexo feminino. Parto por cesariana às 29S+2D por sofrimento fetal agudo. Detectado onfalocelo na altura do nascimento, tendo sido submetida a cirurgia de Ladd às 31 horas de vida, sem intercorrências. Tinha ainda como outras malformações associadas dedos supranumerários e fossetas dos pavilhões auriculares. Em D12 de vida teve hemorragia laríngea abundante na sequência da substituição de tubo endotraqueal. Posteriormente foi detectado angioma axilar esquerdo de grandes dimensões, vários nódulos pulmonares, dois pequenos hemangiomas hepáticos e quisto anexial direito exuberante, compatível com angiomatose difusa. Iniciou terapêutica com propranolol e hidrocortisona, com redução das dimensões dos angiomas. Por manter lesão sólida na base pulmonar esquerda, de etiologia não determinada, e pela possibilidade de se poder tratar de lesão neoplásica ou sequestro extrapulmonar, foi submetida a laparotomia aos 5 meses de vida, tendo sido objectivada eventração diafragmática e baço intratorácico; a correcção cirúrgica da mesma levou a melhoria do quadro respiratório da doente, dado que até então esta se encontrava dependente de ventilação mecânica invasiva, permitindo a alta hospitalar aos 7 meses de vida. Devido à associação de onfalocelo, prematuridade, fossetas dos pavilhões auriculares e ainda macrossómia, hipertrofia suprarrenal e cardiomegalia, foi pedido estudo genético para síndrome de Beckwith-Wiedemann, cujo resultado se aguarda.

Discussão: Este caso clínico destaca-se pela sua raridade, dado que a presença de angiomatose difusa não se encontra descrita na síndrome de Beckwith-Wiedemann, e mesmo os angiomas isolados são raramente encontrados. A presença de eventração diafragmática também não havia ainda sido descrita, tendo a mesma constituído um factor que condicionou uma evolução clínica menos favorável.

Palavras-chave: síndrome de Beckwith-Wiedemann, angiomatose difusa, eventração diafragmática.

Poster

PODERÁ O ANTICORPO ANTI-TRANSGLUTAMINASE SUBSTITUIR A BIÓPSIA INTESTINAL NO DIAGNÓSTICO DE DOENÇA CELÍACA EM PEDIATRIA?

Silvia Batalha¹; Teresa Moscoso²; Sónia Antunes³; Daniel Virella⁴; Ana Luísa Papoila⁴; Marta Alves⁴; José Cabral⁵.

1 - Unidade de Gastreenterologia, Hospital Santo André, E.P.E., Leiria; 2 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital Pulido Valente, Centro Hospitalar Lisboa Norte; 3 - Unidade de Gastreenterologia, Hospital Espírito Santo, E.P.E., Évora; 4 - Centro de Investigação, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central; 5 - Unidade de Gastreenterologia Infantil, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central.

- Acta Pediatr. Port. 2011;42(2):S5.

Introdução: O diagnóstico de doença celíaca é classicamente estabelecido com base na histopatologia da biópsia duodenal e na resposta à evicção de glúten, um processo moroso que obriga a um exame invasivo. Marcadores serológicos como o Anticorpo Anti-transglutaminase (AA-TGt) e o Anticorpo Anti-endomísio (AAE) têm sido utilizados unicamente como testes para o rastreio e seguimento da doença celíaca, mas a sua utilização como testes de diagnóstico poderia vir a alterar este panorama.

Objectivo: Determinar um valor limiar de AA-TGt que com elevada probabilidade permita estabelecer o diagnóstico de doença celíaca, obviando a necessidade de realizar biópsia duodenal.

Material e Métodos: Estudo prospectivo histórico de 2 cortes de crianças referenciadas à Consulta de Gastreenterologia Infantil do Hospital de D. Estefânia por suspeita clínica de doença celíaca ou para rastreio de doença celíaca devido a risco individual ou familiar. Após doseamento inicial do AA-TGt (IgA/IgG) foi realizada biópsia duodenal a todas as crianças. Considerou-se o diagnóstico de doença celíaca quando o padrão histopatológico da biópsia era Marsh 3 ou Marsh<3 com AAE positivo e resposta clínica à evicção de glúten. Determinou-se a sensibilidade (S), especificidade (E) e valores preditivos (Vp) com IC 95%, para diferentes limiares de AA-TGt em ambas as cortes. Estimaram-se limiares de decisão diagnóstica.

Resultados: Incluíram-se 295 crianças com suspeita clínica de doença celíaca (55% com manifestações gastrointestinais) e 52 crianças para rastreio (54% por Diabetes Mellitus). A mediana de idade das crianças foi de 5 anos ($\pm 4,7$ anos). O doseamento do AA-TGt revelou-se útil na discriminação de casos com risco elevado de doença celíaca, estimando-se um limiar de decisão diagnóstica de 75 U/mL nos casos de suspeita clínica (S-84%; E-96%; Vpp-95%; Vpn-88%; AUC-0,97) e de 20 U/mL nos casos de rastreio (S-100%; E-61%; Vpp-53%; Vpn-100%;AUC-0,91).

Conclusões: O doseamento do AA-TGt <20U/mL permite-nos excluir doença celíaca com uma confiança de 100%. Em indivíduos sintomáticos um valor de AA-TGt 75 U/mL prediz doença celíaca com pelo menos 95% de confiança. Estes resultados são consistentes com os de outros estudos que preconizam a utilização do AA-TGt no diagnóstico de doença celíaca, evitando a realização de biópsia duodenal.

Palavras-chave: Anticorpo Anti-transglutaminase, Biópsia Duodenal, Doença Celíaca.

POLYSENSITIZATION TO POLLENS ANALYZED E REINTERPRETED WITH THE MICROARRAY TECHNIQUE.

Marta Chambel¹, Miguel Paiva¹, Sara Prates¹, Virgínia Loureiro², Paula Leiria Pinto¹.

1 - Imunoallergology Department, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisbon, Portugal; 2 - Pathology Department, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisbon, Portugal.

- XXIX Congress of the European Academy of Allergy and Clinical Immunology EAACI. Istanbul, Turquia, 11-15 de Junho de 2011 (Poster com discussão).

Background: Microarray technique (MT) is a new semi-quantitative *in vitro* test that aims the detection and identification of seric specific IgE (sIgE) to multiple allergenic molecular components.

Objectives: To analyze the results of MT to molecular allergens of pollens in patients with respiratory allergic disease, with skin prick tests (SPT) suggestive of polysensitization to pollens.

Methods: We selected 34 patients with respiratory allergy and SPT positive to 2 or more pollens extracts. In all patients, sIgE to molecular allergens were determined by the MT; values $\geq 0,3$ ISU were assumed as positive. We only analyzed the results to the pollens tested with both methods (grasses, parietaria, mugwort, salsola, olive tree, plane tree, birch).

Results: Median age was 18 years (4 to 50), with predominance of male sex (56%). The median number of positive SPT per patient was 4 (2 to 9). Grasses were responsible for the highest number of sensitizations (n=33) and birch for the lowest (n=10). With MT, we found that the highest number of positivity was for grass allergens (n=31 patients), with birch in 2nd place (n=20) and the last being plane tree (n=6). To all pollens, except grasses and birch, there were a higher number of positive results with SPT than with MT.

The concordance between the 2 methods is high to grasses (91%), ranging from 79% to 47% to other pollens. With exception of birch, the discordant cases mainly result from positive SPT and negative results with MT. For birch, the discordant cases result from the opposite phenomenon.

When we analyzed the frequency of sensitization to panallergens (rPhl p7, rPhl p12, Bet v2, Bet v4) we found that it was higher in cases of discordance between the 2 methods (79% versus 48% in cases with concordance between the 2 methods).

Discussion: In this sample, grasses were the most frequent sensitizing pollen, with a good concordance between the 2 methods. For other pollens, there was a considerable number of patients in which MT was negative although SPT were positive to the same pollen. In a high percentage, this phenomenon was associated with sensitization to panallergens, suggesting that these may be the responsible for the falsely positive results in SPT, resulting in a pattern of apparent polysensitization. MT gives a useful contribution to discriminate between polysensitization and cross-reaction in some patients, allowing us to reformulate therapeutic strategy.

Palavras-chave: polisensibilização, alérgenos moleculares, alergia a pólenes.

POSTMENOPAUSAL BLEEDING AND ENDOMETRIAL CHANGES: CLINICAL SIGNIFICANCE?

André Correia, Sandra Barreto, Fazila Mahomed, Maria José Bernardo
Gynecology Department, Hospital D. Estefânia, Lisbon, Portugal

Introduction: Postmenopausal bleeding is a common complaint from women seen in general practice, although majority of them, will have no major problem.

Objective: Study of endometrium in postmenopausal women with suspicious sonographic endometrial changes. Comparison of findings in asymptomatic women and those who reported metrorrhagia.

Methods: Consultation of outpatient medical records of 487 women undergoing endometrial study (sonohysterography, hysteroscopy), between January/2004 and July/2010. Patients were subdivided into two groups: women with (G1) and without (G2) complaints of postmenopausal metrorrhagia.

Results: G1 and G2 comprises 78 and 409 women, respectively. G1: 23.1% normal uterine cavity, 74.3% benign pathology (majority endometrial polyps) and 2.6% of them endometrial carcinoma. G2: 14.4% normal uterine cavity, 83.7% benign pathology (majority endometrial polyps), 1.4% endometrial hyperplasia and endometrial carcinoma in 0.49%.

Conclusion: Postmenopausal metrorrhagia is associated with an increased risk of endometrial malignancy, in relation to asymptomatic, although represents a minority of the population. To highlight the existence of premalignant and malignant pathology in asymptomatic endometrial thickening.

Key-words: postmenopausal bleeding, endometrial changes

Poster

PRÉ-TERMO APÓS ALTA: QUE LEITES, SUPLEMENTOS E VITAMINAS?

Luís Pereira da Silva.

Unidade de Neonatologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; Departamento de Pediatria, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; Licenciatura de Dietética e Nutrição da Escola Superior de Tecnologias da Saúde de Lisboa.

- 2as. Jornadas de Pediatria de Aveiro e Viseu. Aveiro, 02/06/2011 (Mesa redonda).

No momento da alta existe grande prevalência de restrição de crescimento extrauterino em crianças nascidas pré-termo, pelo défice reservas aquando do nascimento associado à dificuldade na administração de nutrientes em quantidade suficiente por via parentérica e entérica durante o internamento.

De acordo com as recomendações da ESPGHAN (JPGN 2006;42:596), quando a criança atinge as 40 semanas (porventura 52 semanas) de idade corrigida: 1) se a evolução ponderal for adequada, está indicada a amamentação exclusiva, ou, se esta não for suficiente, suplementação com Fórmula para Lactente enriquecida em ácidos gordos polinsaturados de cadeia longa; 2) se a evolução ponderal for deficitária, será necessário fortificar o leite materno, ou introduzir Fórmula para Após Alta (*post-discharge formula – PDF*), mais rica em energia e nutrientes.

Quanto aos micronutrientes, de acordo com as recomendações ESPGHAN (JPGN 2010;50:1), está indicada a dose diária de 800-1000 UI de vitamina D até aos 12-18 meses e de 2-3 mg/Kg de ferro das 2-6 semanas aos 6-12 meses de idade. Embora possa haver a necessidade de suplementação com outras vitaminas e oligoelementos nesta população, não existem recomendações disponíveis emanadas por sociedades científicas.

Palavras-chave: alimentação após alta, Fórmula para Após Alta, leite materno, pré-termo, suplementos

PRECAUÇÕES EM CONTROLO DE INFECÇÃO.

Maria Teresa Neto.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.

- Formação Básica em Controlo de Infecção, 2011; 7/04/2011. Lisboa (Palestra).

Em controlo de infecção é importante definir os tipos de precauções. Elas podem ser universais ou baseadas nas vias de transmissão. As precauções universais devem ser aplicadas a todos os doentes em todas as unidades de saúde e baseiam-se no princípio de que todos os doentes podem ter eventualmente doenças potencialmente transmissíveis desconhecidas do prestador de cuidados. São exemplo deste tipo de precaução o uso de luvas para manipulação de fluidos orgânicos. As precauções baseadas na via de transmissão pressupõem o conhecimento da via de transmissão dos agentes microbiológicos que provocam determinada doença. – via aérea, por gotículas ou por contacto. Cada uma destas vias implica cuidados, condições físicas e arquitectónicas diferentes. A transmissão por contacto é a mais frequente e, digamos também a mais fácil de cumprir. Define-se como o uso de luvas e bata no contacto com o doente. Um doente colonizado com uma bactéria multirresistente deve ser colocado em isolamento de contacto. Se possível este deve ser colocado em quarto privado. Se não for possível, doentes colonizados ou com doença provocada pelo mesmo agente devem estar no mesmo quarto. A precaução de transmissão por via aérea ocorre por disseminação de pequenas partículas residuais ou de pó contendo agentes infecciosos ou esporos. São exemplo desta via de transmissão a tuberculose, o sarampo e a varicela. O doente deve ser colocado em quarto de pressão negativa. A transmissão por gotículas ocorre quando as gotículas que contém microorganismos são projectadas a curta distância e depositadas nas superfícies próximas ou nas mucosas ou conjuntivas de outro doente que esteja perto. Agentes exemplo deste tipo de transmissão são a *Bordetella pertussis*, o *Adenovírus*, vírus da rubéola, a escarlatina. As precauções máximas implicam o uso de todas as precauções: universais, da via aérea, de gotículas e de contacto.

Palavras-chave: precaução, controlo de infecção.

ANTIBIÓTICOS: PRESCRIÇÃO DE ANTIBIÓTICOS NA COMUNIDADE.

António Marques, Mafalda Paiva.

Equipa Fixa da Urgência de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- III Reunião da Comissão de Infecção do CHLC, Lisboa, Novembro 2011 (Comunicação em Mesa Redonda).

Introdução: Os antibióticos são dos fármacos mais frequentemente prescritos a crianças na prática do ambulatório. É conhecido que em muitas situações o uso de antibióticos não proporciona qualquer benefício, para além de originar custos desnecessários e promover o desenvolvimento de resistências, sendo por isso importante o conhecimento do padrão de prescrição dentro de cada comunidade.

Objectivo: Descrever e quantificar as prescrições de antibióticos para a comunidade efectuadas numa urgência de pediatria respondendo a quatro questões: Quantos e quais os antibióticos prescritos? Que variação ocorreu ao longo do ano? Que variação ocorreu com a idade dos utentes? Qual o diagnóstico com que as prescrições se relacionaram?

Material e Métodos: Estudo retrospectivo e descritivo através da consulta das prescrições electrónicas de antibióticos em 2010 registadas no HCIS.

Pesquisaram-se antibióticos (AB) e antivirais (AV) orais, tópicos e intramusculares, tendo-se excluído os antifúngicos. Os parâmetros avaliados foram: idade, sexo, data da prescrição e antibiótico prescrito. Estudou-se em particular numa amostra de 2200 prescrições a idade por meses (se <2 anos) e o diagnóstico.

Resultados: No ano de 2010 foram admitidos na Urgência de Pediatria 89791 doentes, tendo sido feitas 17605 prescrições de AB e AV (20,3 %). Foram medicadas com AB ou AV 19 % das crianças com idade inferior a 1 ano, entre 1 e 6 anos 24 %, entre os 6 e os 12 anos 18 % e acima dos 12 anos 14 %. A distribuição por meses revelou uma predominância de prescrições entre Outubro a Dezembro. Os AB mais prescritos foram a amoxicilina, amoxicilina-ácido clavulânico, penicilina (administrada no SU) e macrólidos. Constituíram grupo assinalável os AB tópicos.

68,7 % dos AB foram prescritos para situações respiratórias e nestas 67,8 % foram AB betalactâmicos seguido dos macrólidos (9,4%).

Da totalidade das prescrições, 20,5 % foram AB sistémicos.

Comentários: Segundo a OMS em relação às doenças pediátricas febris correntes a prescrição de AB deve ser <a 20 % enquanto outros estudos consideram que na prescrição de AB em doenças respiratórias febris, há cerca de 28 % de prescrições inadequadas.

A boa prática de prescrição de antibióticos deve ter em conta todos os problemas que o seu uso levanta, sendo necessária a permanente actualização de práticas por parte dos profissionais e a implementação de orientações e protocolos institucionais que sejam conhecidos e aceites pelas equipas médicas em cuja elaboração estejam envolvidas.

Palavras-chave: antibióticos, prescrição, comunidade

PREVALENCE AND INCIDENCE OF HELICOBACTER PYLORI INFECTION IN A HEALTHY PEDIATRIC POPULATION IN THE LISBON AREA.

Mónica Oleastro¹, Ana Pelerito¹, Paulo Nogueira², João Benoliel¹, Andrea Santos¹, José Cabral³, Ana Isabel Lopes^{4,5} Paulo Magalhães Ramalho^{4,5} Lurdes Monteiro¹.

1 - Departamento de Doenças Infecciosas, Instituto Nacional Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa, Portugal; 2 - Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa, Portugal; 3 - Unidade de Gastreenterologia Infantil, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 4 - Unidade de Gastreenterologia Pediátrica, Hospital Universitário de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 5 - Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal.

- 2011 Blackwell Publishing Ltd, *Helicobacter* 16: 363–372.

Background: *Helicobacter pylori* is mainly acquired in childhood. Although adult studies reported a high prevalence of *H. pylori* infection in Portugal, the actual rate in children remains unknown. This study aimed to determine the prevalence and the incidence of *H. pylori* infection in an asymptomatic pediatric population of the Lisbon area and to correlate prevalence with sociodemographic determinants.

Materials and Methods: *Helicobacter pylori* infection was determined by stool antigen test in 844 asymptomatic children (age 0–15 years; 49.4% boys).

For the incidence study, *H. pylori*-negative children in the prevalence study were followed-up every 6 months over a 3-year period.

Results: The global prevalence of *H. pylori* infection was 31.6%, increasing with age (19.9, 37.0 and 51.5%, in age groups 0–5, 6–10, and 11–15, respectively), but was similar among genders (34.5% in boys and 28.4% in girls). Older age and attendance of nursery/kindergarten during preschool constituted independent risk factors. The overall estimated incidence was 11.6 per 100 child-years (CY). Although 47.5% of children acquired *H. pylori* infection before 5 years of age, the mean age of acquisition was 6.3. The incidence of infection was similar among the three age groups (11.5, 13.0, and 10.5 per 100 CY, in age groups 0–5, 6–10, and 11–15, respectively).

Conclusions: The prevalence of *H. pylori* infection in the Portuguese pediatric population is still high. Although this study confirmed that the highest acquisition rate occurs at young age, it showed that in high-prevalence populations, older children can also acquire *H. pylori* infection at a rate similar to that of young children.

Palavras-chave: *Helicobacter pylori*, prevalence, incidence, pediatric, stool antigens.

Artigo

PREVALÊNCIA DE ALERGIA ALIMENTAR NO ÂMBITO DO ESTUDO “AMBIENTE E SAÚDE EM CRECHES E INFANTÁRIOS” (ENVIRH).

Paula Leiria Pinto^{1,2}, João Marques^{1,2}, Iolanda Caires^{2,3}, José Araújo Martins^{2,3}, Catarina Pedro², Maria do Carmo Manilha⁴, Maria Manuela Cano⁴, Ana Sofia Silva⁴, Daniel Aelenei⁵, Susana Nogueira⁶, Paulo Paixão⁷, João Paulo Teixeira⁴, João Viegas⁶, José Rosado Pinto⁸, Pedro Martins^{1,2,3}, Nuno Neuparth^{1,2,3}.

1-Serviço de Imunoalergologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Centro de Estudos de Doenças Crónicas – CEDOC; 3 - Departamento de Fisiopatologia, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 4 - Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Porto; 5 - Faculdade de Ciências e Tecnologia, Universidade Nova de Lisboa; 6 – Laboratório Nacional de Engenharia Civil; 7 - Departamento de Microbiologia, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa; 8 - Unidade de Imunoalergologia, Hospital da Luz, Lisboa.

- XXXII Reunião Anual da SPAIC, Porto, 1 a 3 de Outubro de 2011 (Poster).

Introdução: A alergia alimentar é uma situação cuja prevalência não se encontra convenientemente estimada na idade pediátrica. O presente trabalho pretendeu estimar a prevalência de alergia alimentar reportada, numa amostra de crianças de Lisboa e Porto.

Métodos: No âmbito do Projecto ENVIRH foram seleccionadas aleatoriamente 46 Instituições Particulares de Solidariedade Social (IPSS) das cidades de Lisboa e Porto, estratificadas por freguesia e número de alunos. As escolas seleccionadas corresponderam a metade das IPSS destas duas cidades. Em Outubro de 2010 foi entregue aos pais de todas as crianças um questionário que incluía perguntas do estudo ISAAC e questões sobre alergia alimentar (n=5161).

Resultados: Foram devolvidos 3185 questionários. A idade média foi de 3.1 ± 1.5 anos, sendo 50.5% do sexo masculino. A prevalência reportada de alergia alimentar foi de 7.7% (IC 95%: 6.8% - 8.7%). Os principais alimentos reportados foram o leite (1.7%), ovo (0.7%), peixe (0.2%) e outros alimentos (3.9%). Estudou-se a associação da alergia alimentar com diversas variáveis, designadamente: idade, sexo, escolaridade dos pais, tabagismo passivo, existência de irmãos mais velhos, antecedentes de sibilância nos 12 meses anteriores, antecedentes de eczema na criança e antecedentes de asma ou rinite nos pais. Na análise multivariável persistiram significativos ($p < 0.05$) somente a existência de antecedentes de eczema (OR: 1.60; IC 95: 1.21 – 2.11; $p = 0.001$) e de sibilância nos 12 meses anteriores (OR: 2.27; IC 95: 1.71 – 3.02; $p < 0.001$).

Conclusão: A alergia alimentar reportada é frequente na criança e associa-se ao eczema atópico e à sibilância recorrente. Estratégias visando a prevenção da alergia alimentar poderão ser úteis na redução do impacto da doença alérgica respiratória.

Palavras-chave: criança, alergia alimentar, epidemiologia.

PREVALÊNCIA DE DOENÇAS AUTO-IMUNES NUMA POPULAÇÃO COM DIABETES MELLITUS TIPO 1.

Mafalda Marcelino¹, Sofia Castro¹, Ana Filipa Santos², Daniela Amaral¹, Rosa Pina¹, Lurdes Lopes¹

1 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Reunião da Sociedade Portuguesa de Pediatria (Poster).

Introdução: Os doentes com Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) têm um risco aumentado de desenvolver outras doenças auto-imunes, sendo as mais frequentes a patologia tiroideia auto-imune e a Doença Celíaca (DC).

O objectivo do estudo foi determinar a prevalência de doenças auto-imunes na população com DM1 seguida na Unidade de Endocrinologia Pediátrica do HDE.

Métodos: Foram revistos 269 processos clínicos, com avaliação da função tiroideia (TSH e T4livre), anticorpos anti-peroxidase (AATPO), anti-tiroglobulina (AATg), anti-transglutaminase e anti-endomísio. Anticorpos anti-receptor tiroglobulina (TRAbs) e biópsia jejunal foram analisados nos casos suspeitos de doença.

Resultados: A população estudada apresentou uma distribuição semelhante entre sexos, com uma média de idade de 12,1 anos. O tempo de duração médio da Diabetes foi de 4,7 anos.

A prevalência de Tiroidite de Hashimoto (AATPO e/ou AATg positivos) na população estudada foi de 15%, sendo 3 vezes mais frequente no sexo feminino. Das crianças com Tiroidite, 2,7% apresentaram hipotiroidismo e 32,4% hipotiroidismo subclínico, sendo que 50% das últimas necessitaram de terapêutica com hormona tiroideia. A prevalência de disfunção tiroideia na população diabética foi de 5,3%, tendo sido mais provável nas crianças que apresentaram ambos os anticorpos positivos. A idade média de aparecimento dos anticorpos anti-tiroideus após diagnóstico da Diabetes foi de 2,6 anos.

A Doença de Graves, confirmada pela presença de TRAbs positivos, manifestou-se em 1,1% da população (3 casos).

9,3% da população apresentava anticorpos anti-transglutaminase e/ou anti-endomísio positivos, com predominância do sexo masculino (56 vs 44%). Contudo, a DC foi confirmada em apenas 4,3% das crianças diabéticas após biópsia jejunal. A probabilidade de doença foi superior nos casos que tinham ambos os anticorpos positivos, comparativamente com apenas 1 deles (50 vs 36%). A duração média de aparecimento de anticorpos após diagnóstico da DM1 foi de 2,3 anos.

Houve registo de apenas 1 caso de Doença de Addison, correspondendo a 0,4% da população estudada.

4 crianças diabéticas (1,5%) apresentaram diferentes combinações de 3 doenças auto-imunes concomitantes.

Conclusão: A patologia tiroideia auto-imune e a DC são mais prevalentes em crianças com DM1 que na população em geral, tornando necessário o seu rastreio através do doseamento seriado de anticorpos. Os nossos resultados são consistentes com os trabalhos publicados na literatura internacional.

Palavras-chave: diabetes mellitus tipo 1, doença auto-imune, prevalência

PREVENÇÃO PRIMÁRIA E SECUNDÁRIA DA DOENÇA RENAL CRÓNICA

Isabel Castro

Unidade de Nefrologia, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 15 de Março de 2011

Em todo o mundo a doença renal crónica (DRC) é reconhecida como um importante problema na criança e adolescente, sendo a falência renal (IRT) apenas a ponta do Iceberg de um vasto número de doenças e condições menos graves “encobertas”. A finalidade da prevenção é detectar e corrigir precocemente essas situações.

A DRC representa um processo em desenvolvimento, iniciado por diversas causas mas com um fim comum; a lesão renal progressiva / persistente, por vezes irreversível e de gravidade variável.

Actualmente a DRC classifica-se em cinco estadios de acordo com a taxa de filtração glomerular (FGR), com a finalidade de implementação de medidas preventivas da progressão da lesão primária, através da deteção, prevenção e tratamento dos estadios precoces da DRC

As consequências major da DRC, incluem não só a progressão para a falência renal mas também um risco acrescido de doença cardiovascular

O reconhecimento precoce e o tratamento das complicações da DRC melhoram o crescimento e desenvolvimento e consequentemente a qualidade de vida da criança doente.

É pois fundamental promover tanto quantopossível a prevenção primária e secundária da DRC.

A prevenção primária é dirigida ao individuo normal que em presença de factores de susceptibilidade se torna num individuo de risco de lesão renal – DRC, e inclui medidas pré-natais e pós-natais.

A prevenção secundária é dirigida aos factores de progressão da DRC, sendo os mais relevantes a hipertensão arterial e a proteinúria.

Cabe aos Pediatras e particularmente aos Nefrologistas Pediátricos detectar e tratar as crianças em risco de DRC, para que se possa reduzir dramaticamente o número de adultos jovens a necessitar de terapêutica de substituição da função renal.

Palavras-chave: doença renal crónica, prevenção primária, prevenção secundária

PRIMARY ANTIBIOTIC RESISTANCE OF HELICOBACTER PYLORI STRAINS ISOLATED FROM PORTUGUESE CHILDREN: A PROSPECTIVE MULTICENTRE STUDY OVER A 10 YEAR PERIOD.

Mónica Oleastro¹, José Cabral², Paulo Magalhães Ramalho^{3,4}, Piedade Sande Lemos⁵, Eleonora Paixão⁶, João Benoliel¹, Andrea Santos¹, Ana Isabel Lopes^{3,4}.

1 - Departamento de Doenças Infecciosas, Instituto Nacional Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa, Portugal; 2 - Unidade de Gastreenterologia Infantil, Centro Hospitalar Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 3 - Unidade de Gastreenterologia Pediátrica, Hospital Universitário de Santa Maria, Lisboa, Portugal; 4 - Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 5 - Unidade de Gastreenterologia Pediátrica, Hospital Fernando da Fonseca, Lisboa, Portugal; 6 - Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa, Portugal.

- J Antimicrob Chemother 2011; 66: 2308–2311, doi:10.1093/jac/dkr293 Advance Access publication 15 July 2011

Objectives: The aim of this study was to prospectively assess the pattern of evolution of primary resistance to antibiotics in *Helicobacter pylori* strains isolated from Portuguese children over a 10 year period (2000–09).

Methods: A total of 1115 *H. pylori* strains were tested for antibiotic susceptibility to clarithromycin, metronidazole, amoxicillin, ciprofloxacin and tetracycline.

Results: *H. pylori* strains were isolated from children and adolescents [ages 4 months–18 years (mean age 10.17+4.03 years)], comprising 562 (50.4%) boys and 553 (49.6%) girls. Overall, the primary resistance rate was 34.7% to clarithromycin, 13.9% to metronidazole and 4.6% to ciprofloxacin, while 6.9% were resistant to two of these antibiotics simultaneously. Resistance to amoxicillin and to tetracycline was not detected. In general, the resistance rate was not associated with gender or the children's age. European ethnicity, when compared with an African background, was associated with clarithromycin resistance [P=0.002; odds ratio (OR) 0.30; 95% confidence interval (CI) 0.14–0.66], while the inverse situation was observed for metronidazole (P=0.001; OR 3.50; 95% CI 1.90–6.45). No significant temporal trend was noticed for resistance to clarithromycin and metronidazole, whereas ciprofloxacin and double resistance rates have significantly increased over time (P=0.004 and P=0.05, respectively).

Conclusions: The primary resistance rate of *H. pylori* strains isolated from Portuguese children to the commonly used anti-*H. pylori* antibiotics used is high. Additionally, the increasing trend of ciprofloxacin-resistant and double-resistant strains may compromise *H. pylori* eradication in a high-prevalence population.

Keywords: *H. pylori*, temporal trend, Portugal.

PRIMARY CILIARY DYSKINESIA AND HYDROCEPHALUS WITH ACQUEDUCTAL STENOSIS.

José Pedro Vieira¹ Patrícia Lopes², Rita Silva¹.

1 - Department of Neurology, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisbon, Portugal; 2 - Department of Pediatrics, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisbon, Portugal.

- January 30, 2012, doi: 10.1177/0883073811429856 J Child Neurol.

We report a female patient with situs inversus, dextrocardia, a complex heart malformation, hydrocephalus due to aqueductal stenosis, and abnormal ultrastructure of the respiratory epithelium cilia. Several animal models of this disorder implicate abnormal ciliary function in the genesis of hydrocephalus, and 11 patients were previously reported with hydrocephalus and the syndrome of primary ciliary dyskinesia. Primary ciliary dyskinesia-associated aqueductal stenosis should be considered as a possible cause for fetal or neonatal hydrocephalus if heterotaxy, heart malformations, and/or a probable genetic etiology are present.

Palavras- chave: primary ciliary dyskinesia, hydrocephalus, aqueductal stenosis.

Artigo

PRIMARY DISORDERS OF NEUROTRANSMITTER METABOLISM: EXPERIENCE OF A TERTIARY CENTER.

Sofia Duarte¹, Sílvia Sequeira², Rosário Rodrigues³, Eulália Calado¹.

1 - Serviço de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E. ; 2 - Unidade de Doenças Metabólicas, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 3 - Centro de Genética Medica, INSA, Porto.

- The 9th European Pediatric Neurology Society (EPNS) Congress Cavtat, Croatia, May 10-14 2011.

Background: Neurotransmitter diseases are a group of inherited disorders attributable to a disturbance of neurotransmitter metabolism. Biogenic amines are neurotransmitters with multiple roles including psychomotor function, hormone secretion, cardiovascular, respiratory and gastrointestinal control, sleep mechanisms, body temperature and pain. Given the multiple functions of monoamines, disorders of their metabolism comprise a wide spectrum of manifestations, with motor dysfunction being the most prominent clinical feature.

Methods: Case review of 12 patients from 4 families, with primary disorders of biogenic amine metabolism.

Results: Aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency (4 patients from 2 families), and GTP-cyclohydrolase (8 patients from 2 families) were the two diseases identified. Age at first symptoms varied between 2 months and 6 years. Developmental delay was present in all cases except 2 patients with GTP cyclohydrolase deficiency. The combination of axial hypotonia and limb dystonia was also frequent. Children with aromatic L-amino acid decarboxylase deficiency exhibited temperature instability, oculogyric crisis and disturbances of sleep. The index case of one family with GTP cyclohydrolase deficiency presented with Parkinsonism (bradykinesia, rigidity and hypomimia). Analysis of neurotransmitters and their metabolites in CSF was crucial for the identification of index cases. Response to therapy was variable but in general unsatisfactory except in a family with GTP cyclohydrolase deficiency.

Conclusions: These disorders should be considered in the differential diagnosis of paediatric neurodegenerative diseases, in order to allow an adequate therapeutic trial that can favor prognosis.

Palavras-chave: Neurotransmitter diseases, case reports.

Artigo

PROTECÇÃO DE RADIAÇÕES IONIZANTES.

Pedro Paulo Mendes, Maria do Rosário Matos.

Serviço de Radiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E, Lisboa.

- Essencial 2011, 31/05/2011, Lisboa.
- Sessão pública de lançamento do Boletim de Registo de Doses, 8/11/2011, Lisboa.

Objectivos: Aprofundar conceitos sobre o efeito biológico das radiações ionizantes. Revisão da evolução histórica da legislação Internacional e do Euratom, e a sua transcrição para a legislação Portuguesa.

Familiarização com a dosimetria em estudos imagiologicos.

Regras práticas na aplicação do principio ALARA na prática clinica e regras a respeitar na prescrição de exames que envolvam radiações ionizantes.

Tornar acessíveis a um público lato conceitos sobre a natureza e os efeitos biológicos das radiações ionizantes.

Revisão dos elementos essenciais sobre a legislação do Euratom e a sua transcrição para a legislação Portuguesa.

Familiarização com a dosimetria em estudos imagiologicos, regras práticas na aplicação do principio ALARA na prática clinica.

Exemplificar o conceito de relatividade do risco das radiações ionizantes face a outras situações comuns na vida corrente.

Justificação do Boletim do Registo de Doses como um elo importante mas transitório e que deverá ser substituído no futuro pelo processo clínico informatizado do doente.

Palavras-chave: protecção, radiações ionizantes.

PSICOSE E PERTURBAÇÕES DO ESPECTRO DO AUTISMO – QUESTÕES DIAGNÓSTICAS A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO.

Tânia Duque.

Área de Pedopsiquiatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- I Reunião Científica sobre Perturbações do Espectro do Autismo – “Muitas questões, algumas respostas”, 14/9/2011 (Apresentação de Poster).

Introdução: Os actuais sistemas de classificação diagnóstica de doenças psiquiátricas consideram as perturbações globais do desenvolvimento e as perturbações psicóticas grupos nosológicos distintos. Na prática clínica, surgem, por vezes, dificuldades no diagnóstico diferencial entre estes dois grupos nosológicos, bem como na avaliação da presença de comorbilidades dada a possível sobreposição de sintomas, tais como alterações da linguagem, sociais, do pensamento, entre outras.

Caso Clínico: A autora expõe um caso de uma criança de sete anos com diagnóstico de Síndrome de Asperger em que surge sintomatologia do foro psiquiátrico passível de pertencer às duas entidades nosológicas.

Conclusão: A importância deste tema reside, por um lado, na necessidade dos clínicos reconhecerem os sinais precoces de psicose em crianças e adolescentes com perturbação do espectro do autismo com vista a um diagnóstico e intervenção atempados e, por outro, na perspectiva de diminuir o sobrediagnóstico de psicose nesta população de doentes.

Palavras-chave: Síndrome de Asperger, Psicose.

PSICOSE INAUGURAL NA ADOLESCÊNCIA: UM CASO CLÍNICO – A QUESTÃO DA IDENTIDADE E CONTRONOS DIAGNÓSTICOS.

Maria Garrido Campeão Moura.

Área de Pedopsiquiatria do Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- V Jornadas da Casa da Praia, 6 de Maio de 2011 (Comunicação oral com discussão de Poster – Revisão Teórica).
- II Encontro de Internos de Psiquiatria da Infância e Adolescência, 17 e 18 de Setembro de 2011 (Comunicação oral – Caso Clínico).

Levantam-se muitas questões no despoletar do primeiro episódio psicótico e da sua relação com a adolescência, fase em que a consolidação da Identidade é uma das mais importantes aquisições. Nesse sentido, dar-se-á enfoque às questões identitárias na sua relação com a vulnerabilidade psicopatológica. Acresce essencial tentar discriminar o significado da expressão fenomenológica da psicose.

Pretende-se ilustrar, a propósito de um caso clínico de um adolescente com 15 anos, com um episódio psicótico inaugural – e internado num Serviço de Pedopsiquiatria –, as características fenomenológicas do processo psicótico, nomeadamente no que concerne aos três distúrbios básicos do quadro psicótico (Perturbação da Actividade do Ego, perda dos limites do Eu e Fragmentação do Ego).

Levantam-se várias questões no que concerne à discussão diagnóstica em relação ao quadro subjacente, numa perspectiva descritiva e, paralelamente, numa perspectiva mais compreensiva do quadro, onde se explanam as questões em torno da identidade. Cada vez mais será essencial a integração de aspectos biológicos e ambientais com fim a uma psiquiatria compreensiva.

Palavras-chave: adolescência, identidade, psicose inaugural, depressão, *Self*.

Artigo

Poster

PURIFIED NATURAL AND RECOMBINANT MOLECULAR ALLERGENS IN KIWIFRUIT ALLERGY.

Helena Pite¹, Marija Gavrovic-Jankulovic², Milica Popovic², Milica Grozdanovic², Ângela Gaspar¹, Graça Pires¹, Pedro Martins¹, Vitória Matos³, Virgínia Loureiro³, Paula Leiria Pinto¹.

1 – Immunoallergy Department, Dona Estefânia Hospital, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisbon, Portugal. 2 – Biochemistry Department, Faculty of Chemistry, Belgrade's University, Serbia. 3– Clinical Pathology Department, Dona Estefânia Hospital, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisbon, Portugal.

- 2nd International Congress of Southern European Allergy Societies (SEAS), Lisboa, 31 de Março a 2 de Abril de 2011 (Comunicação. Prémio melhor comunicação).

Background: Kiwi is a common cause of fruit allergy. Its relevant allergens are unknown in our population. This study's purpose was to evaluate the use of individual allergens for component-resolved diagnosis and clinical approach in kiwi allergy.

Method: Patients with IgE-mediated kiwi allergy were recruited from a Portuguese Immunoallergy Department and characterized by clinical history data. Skin prick tests (SPT) with commercial extracts (CE) were performed to kiwi (and prick-prick SPT if the aforementioned test was negative), pollens, latex and also with prepared natural or recombinant allergens actinidin (Act d 1), thaumatin-like protein (Act d 2), cystatin (Act d 4) and kiwellin (Act d 5). Specific IgE (sIgE) to kiwi CE was determined. The same SPT were performed in subjects with regular asymptomatic kiwi ingestion. Mann-Whitney and Fisher Exact tests were applied for the statistical analysis.

Results: Twenty-two children and eleven adults were included: 61% had positive SPT to actinidin as well as to thaumatin-like protein, 24% to cystatin and 3% to kiwellin. The frequency of positive SPT to thaumatin-like protein and/or cystatin was 73%, which was the same obtained with sIgE determination and superior to the one obtained with kiwi CE SPT (64%). No significant association between SPT reactivity to actinidin and kiwi monosensitization was observed. Latex-sensitized patients reacted more frequently to cystatin (67% vs 15%, p=0.020). The frequency of positive SPT to cystatin combined with actinidin or with thaumatin-like protein was significantly higher in those patients with more severe symptoms (89% vs 47%, p=0.020 and 94% vs 47%, p=0.004; respectively). This difference wasn't seen regarding kiwi CE SPT or sIgE results. Significant statistical differences in wheal mean diameters to actinidin (p=0.025) and thaumatin-like protein (p=0.035) were found between patients with and without severe symptoms. SPT to kiwi allergens were negative in all controls.

Conclusion: Actinidin and thaumatin-like protein were the major allergens in the studied population. A panel of two allergens used for SPT, thaumatin-like protein and cystatin, resulted in higher diagnostic sensitivity when compared to CE. It was also useful to differentiate patients' reaction severity and latex sensitization. This allergen-based characterization may contribute to improve patients' clinical approach.

Palavras-chave: alergia alimentar, kiwi, alergénios.

QUE FAREI QUANDO TUDO MUDA?

Gonçalo Cordeiro Ferreira.

Área Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central.

- Conferência no 12º Congresso Nacional de Pediatria; Algarve 2012-03-26.

Em 3 passos e um epílogo analisa-se a transição brusca do bebé que passa dum meio intrauterino que ao longo de milhares de anos tem-se mantido estável para um meio extrauterino que muda aceleradamente em poucas décadas.

Este desacerto entre um fenotipo (originado por determinantes genéticos e epigenéticos e moldado pela evolução e seleção natural) e um meio radicalmente diferente do expectável, gera problemas que se traduzem em alterações biológicas e comportamentais no presente desse recém-nascido e no adulto em que se virá a tornar.

Acresce a este facto uma prática que medicaliza excessivamente os sintomas resultantes desse desajuste, o que vem ainda a agravar mais o problema.

Nesta perspectiva reflete-se em problemas com impacto na sociedade, em pais em filhos e em Pediatras, nomeadamente na vinculação, no choro, no sono, nos ritmos circadianos, na obesidade.

Palavras-chave: comportamento, meio intrauterino, meio extrauterino, transição.

Apresentação

RADIOGRAFIA DO TÓRAX NA CRIANÇA.

Jorge Furtado.

Serviço de Radiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- O Essencial Em Pediatria 2011, 31/05/2011, Lisboa.

Objectivos: Proposta de leitura sistematizada da radiografia de tórax no grupo pediátrico.

Após uma abordagem dos requisitos técnicos necessários à execução da radiografia de tórax no grupo pediátrico efectua-se uma descrição da anatomia radiológica torácica e das particularidades imagiológicas e sua semiologia no grupo etário pediátrico.

Palavras-chave: Radiografia de tórax, pediatria, leitura sistematizada.

RASTREIO NEONATAL SISTEMÁTICO DE INFECÇÃO POR CMV.

Maria Teresa Neto.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.

- Reunião dos Núcleos da Associação Portuguesa de Diagnóstico Pré-Natal 2011, 2-3/12/2011, Guimarães (Palestra)

O vírus citomegálico humano (HCMV) é a principal causa de infecção congénita. Estima-se que em Portugal se situe entre 0,7% e 1%. O registo nacional de casos de infecção congénita por CMV realizado pela UVP/SPP entre 2006 e 2011, encontrou uma incidência de 0.074/1000 nados vivos. Atendendo a que este é um registo de RN sintomáticos e que estes correspondem a 10% dos infectados, teremos cerca de 0,7/1000 RN infectados por ano em Portugal, um valor semelhante ao encontrado no Reino Unido e Irlanda. Uma revisão americana usando exclusivamente população de RN infectados diagnosticados em estudos de rastreio universal e englobando 117 986 RN, concluiu que a incidência da infecção foi de 0,7% e a percentagem de crianças sintomáticas foi de 12,7% das quais 40 a 58% vieram a ter sequelas permanentes; das crianças assintomáticas 13,5% vieram a desenvolver sequelas permanentes. A surdez neurosensorial é considerada a sequela mais frequente contudo há grande desconhecimento sobre as sequelas visuais. A correcção precoce da surdez melhora muito o prognóstico da criança pelo que um diagnóstico precoce é essencial. O rastreio auditivo neonatal detecta apenas cerca de 50% destas crianças uma vez que a surdez é evolutiva podendo manifestar-se mais tarde. O rastreio pós natal de infecção congénita assintomática seria de grande utilidade mas não está ainda determinado qual a melhor estratégia para atingir tal objectivo. A utilização dos cartões de Guthrie para este fim parece ser uma boa solução mas alguns estudos questionam a sensibilidade da técnica. O custo de um programa deste tipo em Portugal poderia rondar os 19 milhões de euros anuais contabilizando apenas o preço de uma PCR por RN. Obviamente que muitos resultados teriam que ser repetidos ou confirmados por cultura, o que agravaria mais o orçamento. Na ausência de metodologia de rastreio com sensibilidade adequada para detectar infecções assintomáticas, o meio mais correcto de diagnosticar surdez na criança terá que se basear na clínica e na sensibilização dos pais para a detecção precoce de défice auditivo. A intervenção terapêutica adequada melhorará em muito a função mas outras terapêuticas, nomeadamente antivírica, não estão aprovadas nos RN assintomáticos.

Palavras-chave: rastreio neonatal, infecção, citomegalovírus.

REABILITAÇÃO E PREVENÇÃO DE SEQUELAS NA CRIANÇA QUEIMADA.

Isabel Seixo, Dina Nunes, Alexandra Castro.

Medicina Física e Reabilitação, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Auditório do Hospital Dona Estefânia, Seminário “Queimadura: As Diferentes Perspectivas...”, 25/11/11.

Neste trabalho as autoras salientam os principais aspectos do tratamento da Medicina Física e de Reabilitação (MFR) na criança queimada no sentido de prevenir ou minimizar as sequelas estéticas, funcionais ou psicológicas e as respectivas repercussões no seu desenvolvimento psicomotor.

Após a abordagem sucinta das particularidades das queimaduras na criança são referidos os objectivos do programa de reabilitação.

Quando é que este deve ser iniciado e o contexto que deve ser efectuado, assim como as diferentes áreas de intervenção da MFR (fisioterapia, terapia ocupacional, terapia da fala) e as suas particularidades.

No internamento, destaca-se a importância dos posicionamentos e das diferentes técnicas cinesiológicas, como a cinesioterapia respiratória e as diversas formas de mobilização.

No ambulatório, a necessidade de acompanhamento periódico em consulta, e a avaliação dos critérios para uso do material compressivo assim como a importância da colaboração dos pais no sucesso do tratamento da criança queimada

As complicações que podem ocorrer, no decurso da evolução do processo cicatricial e que são mais frequentes na criança, nomeadamente o aparecimento de cicatrizes hipertroficas, queloides ou retracções cutâneas.

Terminando por destacar a prevenção como o melhor tratamento das queimaduras.

Palavras-chave: Queimadura, Criança, Reabilitação, Sequelas.

Apresentação

REABILITAÇÃO FUNCIONAL DA MÃO.

Isabel Seixo.

Medicina Física e Reabilitação, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Curso de Pós-Graduação em Cirurgia Plástica Reconstructiva e Estética, Figueira de Foz, 16/04/11.

A autora neste trabalho foca a complexidade anatómica e funcional da mão e procede à caracterização da etiologia das diferentes patologias que a afectam, destacando as de carácter traumático.

Salienta a importância do exame objectivo no diagnóstico e da intervenção multidisciplinar no tratamento dessas patologias e das suas eventuais complicações.

O tratamento de reabilitação deve ser iniciado precocemente e estabelecido em função da etiologia, idade e repercussão funcional.

Destaca as particularidades da reabilitação da mão na criança e no adulto e os riscos que a incorrecta orientação terapêutica pode ter no desenvolvimento da criança.

Referencia as diferentes modalidades terapêuticas utilizadas pela Medicina Física e de Reabilitação, nomeadamente as técnicas cinesiológicas e a utilização de ortoses seus objectivos e indicações e os riscos da imobilização prolongada.

Na reabilitação da mão salienta ainda a importância da terapia ocupacional nomeadamente na área da reeducação sensitiva.

Palavras-chave: Mão, Patologia, Reabilitação, Terapia Ocupacional.

Apresentação

REACÇÕES DE HIPERSENSIBILIDADE A MEIOS DE CONTRASTE IODADO. APRESENTAÇÃO CLÍNICA, PROFILAXIA E DIAGNÓSTICO.

Marta Chambel¹, Renata Jogo².

1 - Serviço de Imunoalergologia, Serviço de Radiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E, Lisboa; 2 - Serviço de Radiologia, Serviço de Radiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E, Lisboa.

- Sessão interdepartamental do Departamento de Pediatria do HDE - CHLC, EPE, 26/04/2011, Lisboa.

Introdução: Os meios de contraste iodado (MCI) são substâncias amplamente utilizadas em Imagiologia pois aumentam a acuidade diagnóstica. Apesar das reacções de hipersensibilidade (HS) a estes agentes serem pouco comuns, trata-se de situações potencialmente fatais.

Objectivos: Pretende-se nesta sessão apresentar as perspectivas do radiologista, anestesista e imunoalergologista na abordagem das situações consideradas de risco.

Discussão: Após breve introdução acerca da estrutura dos contrastes iodados será dado enfoque às manifestações clínicas mais frequentes das reacções de HS a MCI.

Discutir-se-ão os factores de risco, nomeadamente os antecedentes pessoais de reacção prévia, assim como a influência da asma.

Apresenta-se uma proposta de protocolo de pré-medicação nas situações em que esta está indicada.

Esperamos assim contribuir para a melhoria dos cuidados que prestamos aos nossos pacientes e evitar impedimentos não fundamentados na utilização deste tipo de agentes.

Palavras-chave: meios de contraste iodado, hipersensibilidade, prevenção.

REFLECTIR A INTERVENÇÃO PSICOFARMACOLÓGICA EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES.

Cláudia Cabido, Tânia Duque.

Área de Pedopsiquiatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- XXII Encontro Nacional de Psiquiatria da Infância e Adolescência, 18/05/2011 (Comunicação Oral).

Introdução: A prescrição de psicofármacos, em crianças e adolescentes, no tratamento de patologias psiquiátricas, no âmbito da Pedopsiquiatria, tem vindo a aumentar nas últimas décadas. O interesse dos investigadores nesta área tem sido crescente e têm surgido novos desafios, relativamente ao conhecimento acerca dos efeitos terapêuticos e adversos dos psicofármacos.

Objectivo: Propõe-se abordar os princípios gerais da prescrição de psicofármacos em crianças e adolescentes, bem como realçar a importância e especificar as orientações de monitorização de algumas das classes farmacológicas mais usadas, na prática clínica, em pedopsiquiatria.

Método: Procedeu-se à pesquisa bibliográfica, com consulta da base de dados Pubmed, bem como livros de texto.

Conclusão: Existe uma necessidade de orientações clínicas estruturadas que possibilitem, não só um uso racional de psicotrópicos, bem como a monitorização e manejo terapêutico nesta população, de forma a promover a segurança e eficácia terapêutica, reduzir o seu uso inapropriado e os riscos a curto e longo prazo.

Palavras-chave: Psicofármacos, Crianças, Adolescentes.

Artigo

REFRAÇÃO, QUERATOMETRIA E COMPRIMENTO AXIAL EM CRIANÇAS PREMATURAS EM IDADE ESCOLAR

Ana Filipa Duarte¹, Arnaldo Santos¹, Rita Rosa¹, Ana Bettencourt², Cristina Brito³, José Nepomuceno³, Alcina Toscano¹, Rute Lino⁴, Pinto Ferreira¹

1-Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa, 2-Maternidade Alfredo da Costa, Lisboa 3-Unidade de Oftalmologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa, 4-Ortóptica, Serviço de Oftalmologia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa

- 54º Congresso Português de Oftalmologia, 1-3/12/2011, Vilamoura (comunicação oral)

Introdução: O nascimento prematuro tem sido associado a alterações do normal crescimento ocular e ao desenvolvimento de erros refractivos, contudo existem poucos estudos relativos ao tema em crianças em idade escolar.

Objectivo: Estudar a prevalência de erros refractivos e caracterizar as estruturas potencialmente envolvidas no seu desenvolvimento numa população de crianças prematuras em idade escolar (entre 6 e 10 anos).

Método: Estudo prospectivo envolvendo crianças prematuras, recrutadas na consulta de Oftalmologia Pediátrica do Centro Hospitalar de Lisboa Central no período de Maio a Julho de 2011. As mesmas foram distribuídas em 3 grupos: grupo que não desenvolveu retinopatia da prematuridade (ROP) - grupo P, 20 crianças entre 6 e 10 anos; grupo que desenvolveu ROP que regrediu de forma espontânea - grupo R, 20 crianças entre 6 e 10 anos; grupo com ROP submetida a tratamento – grupo T, 10 crianças, entre os 5 e 6 anos. Foram ainda recrutadas 20 crianças com nascimento após gestação de termo, saudáveis, na mesma faixa etária, e que formaram o grupo controlo – grupo C.

Todas as crianças foram submetidas a topografia corneana, ultrasonografia-modo A e retinoscopia após cicloplegia. Foram analisados os seguintes parâmetros: equivalente esférico, astigmatismo, queratometria (Q), profundidade da câmara anterior (PCA), espessura do cristalino (EC) e comprimento axial (CA).

Resultados: No grupo de crianças prematuras, face à população controlo, foi detectada uma maior prevalência de erros refractivos, sobretudo miopia e astigmatismo. Foram encontrados valores superiores de queratometria e inferiores de PCA e CA. Estas diferenças foram mais evidentes nos grupos que desenvolveram ROP.

Conclusões: Este estudo demonstrou que crianças prematuras, sobretudo as que desenvolvem retinopatia da prematuridade, apresentam maior risco de desenvolvimento de miopia e astigmatismo, associado a diferenças estruturais no que respeita à curvatura corneana, profundidade da câmara anterior e comprimento axial, elementos chave no processo de emetropização.

Palavras-chave: prematuridade, miopia, astigmatismo, erro refractivo

REGIONAL ANAESTHESIA: A PAEDIATRIC CENTRE EXPERIENCE OF 1273 CASES.

Sofia Muller¹, Ana Isabel Marques², Sofia Gaspar¹, Teresa Cenicante³, Teresa Rocha⁴.

1 - Anestesiologia, Centro Hospitalar do Funchal; 2 – Anestesiologia, Hospital do Divino Espírito Santo, Açores; 3 – Serviço de Anestesiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- Apresentação no “3rd Annual Congress of the European Society for Paediatric Anaesthesiology”.

Introduction: Regional anaesthesia has become an important part of paediatric anaesthesia. It probably represents the most effective way of providing pain relief in children of all ages and physical status. From the many techniques and drugs available, caudal block, bupivacaína and fentanyl were the most popular in a United Kingdom survey in the year 2002. Since then, anaesthesia practice has evolved and new drugs and procedures are now more accessible. The aim of this study is to characterize the clinical practice of regional anaesthesia in a Paediatric Centre.

Methods: A descriptive retrospective analysis was conducted, using a 3 year record (2008-2010) of 1273 patients in whom regional anaesthesia techniques were performed.

Results: A total of 14479 patients had surgery during the referred years. A regional block was performed in 1273 patients (8,8%). From these, 67,0% were male, 32,8% were female and 0,2% were not recorded. Age distribution was the following: 1 to 30 days old - 0,2%; 30 days to 1 year old - 7,8%; 1 to 12 years old - 70,7%; 12 to 18 years old - 20,7%; cases missing – 0,5%. ASA I was attributed to 58,9%, ASA II to 33,8% and ASA III to 5,7% children. ASA classification was missing in 1,6%.

Considering the total number patients submitted to regional techniques, 41,9% had orthopaedic surgery, 27,1% had general surgery, 21,8% had urologic surgery, 7,1% had plastic surgery, 2,0% had otolaryngologic surgery and 0,1% had neurosurgery. When it comes to the number of regional techniques *per* number of surgical procedures for each speciality, orthopaedics, urology and plastic surgery were the most significant with 22,1%, 20,4% and 9,6%, respectively.

In 14 of the 1273 patients, two different regional techniques were performed, which accounts for a total of 1287 blocks [64,8% neuraxial blocks and 35,2% peripheral blocks]. Lumbar epidural was the most widely used procedure 50,3% followed by abdominal wall blocks 13,4% and caudal anaesthesia 13,0%.

Local anaesthetic was used in 1240 cases, ropivacaine being the most common option (94,0%). From the 760 patients who were administered an adjuvant drug, sufentanyl was the most commonly used (61,7%), followed by morphine (36,9%).

Discussion: In our Paediatric Centre, lumbar epidural block and ropivacaine are the common practice.

In view of the numerous advantages of regional anaesthesia, a value of 8,8% of regional blocks performed, from a total of 14479 surgical procedures, seems quite disappointing. Reasons for the somewhat underuse of these techniques is a matter for future studies. Recent introduction of ultrasound guidance in this Centre is expected to increase the use of peripheral blocks.

Lack of records has contributed to the unintentional exclusion of some patients (not mentioned on the record book), while incomplete data may have led to inaccurate results.

Palavras-chave: regional anesthesia.

REGIONALIZACIÓN DEL CUIDADO PERINATAL EN PORTUGAL – RESULTADOS.

Maria Teresa Neto.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- 1º Encuentro Nacional de Directores de Hospitales de Alta Complejidad del Sector Publico 2011 , 13/04/2011. Buenos Aires. Argentina. (Palestra).

Lo Servicio Nacional de Salud en Portugal fue criado en 1979, universal e gratis. Las primeras UCIN surgieron en 1980, en 1985 fue criada la Sociedad Portuguesa de Neonatología, en 1987 lo sistema de transporte neonatal, en mismo año fue nominada una Comisión de Peritos en Perinatología. En 1989 fue nominado el Comité Nacional de la Mujer y del niño y empezó la Reforma de los cuidados de salud perinatal. Era un programa de 9 años en etapas de 3 años que incluía el cierre de Hospitales con menos de 1500 partos/año, categorización de los hospitales en niveles de cuidados e la creación de Unidades Coordinadoras entre Centros de Salud y Hospitales. Las UCIN y Intermedios neonatales fueron equipados y definido el número necesario de obstetras, pediatras y enfermeras e fue hecha formación en Cuidados Intensivos Neonatales. Los Centros de Salud no tienen partos e controlan el embarazo normal; los hospitales Nivel I no tienen partos; los de Nivel II tienen partos normales y de bajo riesgo, por lo menos 1500/año, obstetras, Unidad de Cuidados Intermedios, Pediatras con formación en neonatología, ventilación por períodos cortos. Los Hospitales de Nivel III tienen partos de bajo y alto riesgo, obstetras y neonatólogos, UCIN, formación en obstetricia y neonatología e investigación. Las UCIN tienen ventilación de longa duración, nutrición parenteral, cuidados de recién nacidos con menos de 1500g, condiciones quirúrgicas, son centros de enseñanza e investigación. Deben tener neonatólogos y pediatras con competencia en neonatología 24h por día, 1.5 camas /1000 partos, 1 enfermera para 2 logares de intensivos – 2,5 enfermeras por cada cama de intensivos - deben estar localizadas en maternidades con >3000 partos. Hay también reglas para traslado para nivel III pré-natal y pós-natal. Lo impacto fue que la tasa de partos hospitalares aumentó hasta 99% la mortalidad fetal e fetal tardia disminuiu hasta 3,7 e 2,5/1000 NV+MN, la mortalidad perinatal con más de 28 semanas para 4,6/1000 NV+ MN, la neonatal para 2,4/1000NV e la infantil para 3,6. Las mejores condiciones socioeconómicas y nivel de educación pueden justificar parte de estos resultados pero la organización de los cuidado perinatales fue ciertamente una grande razón de mejoría.

Palavras-chave: Servicio Nacional de Salud, Portugal, cuidado perinatal, regionalización.

REGISTO DA INFECÇÃO CONGÉNITA POR TOXOPLASMA GONDII.

Maria Teresa Neto ¹, Helena Ângelo².

1 - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa. 2- Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge Unidade de Vigilância Pediátrica da Sociedade Portuguesa de Pediatria.

- Mesa da UVP/SPP, Congresso Nacional de Pediatria 2011, 6-8/10/2011 Vila Moura (parte de palestra apresentada pelo Coordenador da UVP Dr. Daniel Virella).

Introdução: A toxoplasmose congénita é evitável: rastreio universal, serologias repetidas na gravidez de mulheres com serologia negativa e início precoce de terapêutica aquando de seroconversão durante a gravidez são medidas de grande importância para a prevenção da infecção congénita. Apesar disso não é consensual o rastreio universal na gravidez e muitos países desenvolvidos não o fazem. Em Portugal é feito o rastreio sistemático com 3 determinações serológicas nas mulheres negativas. Contudo não é conhecido o número de casos de infecção congénita. Em Janeiro de 2006 teve início o Registo Nacional da Infecção Congénita por *Toxoplasma gondii* com o objectivo de conhecer o número de casos de infecção congénita em Portugal.

Materiais e Métodos: Desenho: Estudo de vigilância epidemiológica nacional. A metodologia do registo foi explicada em estudos anteriores e os critérios de inclusão bem definidos.

Resultados: Foram notificados 30 casos nos 2 anos. Houve 12 seroconversões durante a gravidez; em 10 casos havia positividade de IgM e IgG ou IgM sem IgG; 7 tinham serologia compatível com infecção antiga e num caso não foram referidos os resultados das serologias. Em 13 grávidas foi realizada amniocentese, em 8 foi determinada a PCR no LA – negativa em todas; num caso foi determinada a IgM no LA também negativa e em 4 caso foi realizada inoculação de LA no murganho – resultados todos negativos.

Apenas 6 casos foram validados: dois eram sintomáticos e ambos tinham PCR e IgM positiva. Os restantes 4 casos eram assintomáticos: dois tinham, PCR positiva e IgM negativa e outros dois tinham PCR negativa/IgM negativa. No total foram realizadas PCR no sangue em 16 RN, 4 dos quais tiveram resultado positivo; IgM em 27, dos quais 4 tiveram resultado positivo; não foi referido nenhuma inoculação no murganho. Não é conhecido o estudo evolutivo de nenhuma destas crianças.

Comentários: A incidência de infecção congénita encontrada no estudo foi de 2,9/100 000NV. De acordo com os valores encontrados pelo IRJ seria de esperar uma incidência de 12/100 000 NV. O baixo número de casos deve-se provavelmente a sub notificação e impede tirar qualquer conclusão.

Palavras-chave: registo, infecção, congénita, *toxoplasma gondii*

REGISTO DA INFECCÃO CONGÉNITA POR VIRUS CITOMEGÁLICO HUMANO.

Paulo Paixão¹, Maria Teresa Neto^{1,2}, Maria João Brito³, Graça Rocha⁴, Teresa Marques¹
1 - Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova Lisboa; 2 - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 3 – Unidade de Doenças Infecciosas, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Cental, EPE, Lisboa; 4 – Serviço de Doenças Infecciosas, Hospital Pediátrico de Coimbra, Unidade de Vigilância Pediátrica da Sociedade Portuguesa de Pediatria.

- Mesa da UVP/SPP, Congresso Nacional de Pediatria 2011, 6-8/10/2011 Vila Moura (parte de palestra apresentada pelo Coordenador da UVP Dr. Daniel Virella).

Introdução: O HCMV é a principal causa de infecção congénita em todo o mundo. Estima-se que em Portugal a prevalência se situe entre 0,7% e 1%. Em 2006 teve início o registo nacional de casos de infecção congénita por CMV realizado pela Unidade de Vigilância Pediátrica da Sociedade Portuguesa de Pediatria (UVP–SPP). O objectivo foi conhecer a epidemiologia da infecção congénita por CMV em Portugal e a evolução das crianças afectadas. Um outro objectivo era preparar um protocolo de diagnóstico e de estudo evolutivo nas crianças afectadas. Nesta apresentação são mostrados os resultados de 5 anos de registo (Janeiro de 2006 a Dezembro de 2010)

Materiais e Métodos: Desenho: Estudo de vigilância epidemiológica nacional. A metodologia do registo já foi explicada em estudos anteriores. Critérios de inclusão: crianças com infecção confirmada por cultura viral na urina ou PCR positiva nas primeiras 3 semanas de vida. Os dados clínicos e laboratoriais foram enviados para o grupo coordenador aquando do diagnóstico e ao longo da vigilância clínica.

Resultados: Nos 5 anos 15 notificadores notificaram 38 casos – incidência estimada 0.074/1000NV; 16 RN eram sintomáticos e 22 assintomáticos; 19 mães tinham tido infecção primária, 10 infecção recorrente e 9 tinham análises inconclusivas. No grupo dos RN sintomáticos 4 mães tinham tido infecção primária, 3 infecção recorrente e 9 tinham análises inconclusivas; entre os RN assintomáticos, 11 mães tinham tido infecção primária, 5 infecção recorrente e 6 tinham análises inconclusivas. A evolução é conhecida em 9 crianças - 2 sintomáticas e 7 assintomáticos.

Discussão e conclusões: A incidência referida está longe da encontrada em outros estudos nacionais o pode ser devido a 3 factores: baixa taxa de notificação; baixa taxa de diagnóstico; percentagem mais elevada do que o esperado de casos assintomáticos resultando de infecção primária. Uma vez que a notificação é requerida apenas para doentes com infecção comprovada e, supostamente, a virúria ou a PCR para CMV só serão pedidos em doentes sintomáticos ou cuja mãe tenha diagnóstico de seroconversão, é difícil aceitar a hipótese de baixa taxa de diagnóstico. Contudo o baixo número de casos implica cuidados na interpretação de resultados.

Palavras-chave: registo, infecção, congénita, vírus citomegálico humano, citomegalovirus

REHIDRATAÇÃO ORAL NA GASTROENTERITE AGUDA: MODAS, MITOS E FACTOS - AS RECOMENDAÇÕES DA ESPGHAN

Helena Flores

Unidade de Gastrenterologia e Hepatologia, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 17 de Maio de 2011

A gastroenterite aguda (GEA) é uma das doenças mais comuns na infância. Nos países em desenvolvimento é ainda uma causa importante de morbidade e mortalidade.

Na Europa, tem uma incidência anual de 0.5 a 1.9 episódios por criança, no grupo etário abaixo dos 3 anos e, apesar de ser geralmente uma doença com gravidade ligeira a moderada, é responsável por um número elevado de hospitalizações e uma mortalidade não negligenciável.

Independentemente da etiologia da GEA, a desidratação é a principal complicação e reflecte a gravidade da doença.

Apesar das primeiras experiências com a rehidratação oral datarem aproximadamente de 1940 durante as epidemias de cólera na Índia e no Bangladesh, só nos anos 70, e tendo como base o conhecimento dos mecanismos do transporte de água, glicose e electrólitos através da mucosa intestinal, se reconhecem as vantagens da rehidratação oral comparativamente à rehidratação endovenosa. Nesta altura, uma solução de rehidratação oral (SRO) passou a ser recomendada pela World Health Organization (WHO) e a United Nations International Children's Emergency Fund (UNICEF), o que representou uma redução significativa da mortalidade, sendo mesmo considerada por alguns um dos maiores avanços da medicina do século XX¹.

A SRO original, usada durante décadas, continha um valor de Na⁺ de 90 nmol/L, 111 nmol/L de glicose e uma osmolaridade de 331. Múltiplos estudos *in vivo* e *in vitro* durante os anos 80 e 90, provaram que soluções com uma menor concentração de Na⁺ e glicose e osmolaridade mais baixa eram mais eficazes que a solução com alta osmolaridade. Neste contexto, em 2001 a OMS passa a recomendar o uso da SRO de reduzida osmolaridade, contendo 75 nmol/L de Na⁺ e de glicose.

Desde os anos 90, um Grupo de Trabalho da European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN), vem preconizando o uso de uma SRO com baixa osmolaridade, a chamada SRO de osmolaridade hipotónica que contém 60 nmol/L de Na⁺ e 90 nmol/L de glicose, com vários estudos multicêntricos provando a sua eficácia.²

Em 2008 a ESPGHAN, em colaboração com a European Society for Paediatric Infections Diseases (ESPID), publicou as "Recomendações baseadas na evidência para o tratamento da GEA na Europa", que no que respeita à rehidratação e alimentação são resumidamente as seguintes³:

Rehidratação

- A rehidratação oral com as SRO de osmolaridade reduzida (Na⁺ 75 nmol/L) ou hipotónica (Na⁺ 60 nmol/L) deve ser o tratamento de primeira linha na GEA. A SRO de osmolaridade hipotónica é recomendada pela ESPGHAN
- Quando a rehidratação oral não é possível, a rehidratação entérica por sonda nasogástrica é tão ou mais eficaz que a via endovenosa, estando associada a um menor número de reacções adversas e a menos dias de internamento.
- Não são recomendadas as SRO com cereais, carboidratos não digestíveis ou glutamina. As SRO com guar gum, probióticos (nomeadamente o *Lactobacillus*

GG) ou zinco, podem ser benéficas nas crianças com GEA, mas os estudos são ainda insuficientes para recomendar o seu uso como rotina.

Alimentação

- Nas crianças que necessitam de rehidratação a pausa alimentar não deve exceder as 4-6 horas.
- O aleitamento materno deve ser mantido.
- As fórmulas diluídas, assim como as fórmulas sem lactose, de soja ou hidrolisadas não são aconselhadas.
- Os estudos realizados sugerem que alimentos tais como arroz, batatas, pão, carne magra, iogurte, frutos e vegetais, são bem tolerados na criança com diarreia ligeira a moderada. As bebidas com alto teor de açúcar não devem ser usadas.

Palavras-chave: gastroenterite aguda, rehidratação oral, recomendações

RETROPERITONEAL MASSES IN CHILDREN – BEYOND NEUROBLASTOMA AND WILM'S TUMOR EDUCATIONAL EXHIBIT.

Maria Rosário Matos, Alexandra Ferreira, Rita Cabrita Carneiro.

Serviço de Radiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- Congresso Europeu de Radiologia, 3-7/03/2011, Viena de Áustria (Poster electrónico).

Learning Objectives: To present imaging features of common and uncommon retroperitoneal masses in children.

To show how an integrated imaging approach, which might begin in the prenatal period with fetal MR and obstetric ultrasound, can help delineate the nature, origin, extent and staging of retroperitoneal masses.

Background: Retroperitoneal masses in children include Wilm's tumor, neuroblastoma, ganglioneuroma, teratoma, rhabdomyosarcoma, non-hodgkin lymphoma and pulmonary sequestrum.

Preoperative diagnosis of abdominal and retroperitoneal masses in children is crucial, so that patients with malignant tumors may benefit from specific treatment regimens.

Imaging studies play a critical role in the diagnosis of these masses and help delineate the best surgical procedure.

Imaging Findings or Procedure Details: We present a spectrum of radiological features of retroperitoneal masses in children based on the experience of our pediatric institution. Obstetric ultrasound and fetal MR findings are presented.

Conclusion: Imaging studies play a critical role in the diagnosis, therapeutic approach and follow-up concerning retroperitoneal masses in children.

Palavras-chave: Retroperitoneal, Mass, Children, Imaging.

RINOPLASTIA ABERTA NA ABORDAGEM DE QUISTO DERMÓIDE NASAL.

Alexandra Jerónimo, José Araújo Martins, Ana Casas Novas, Herédio Sousa, Inês Cunha, Luisa Monteiro.

Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC, EPE

- 58º congresso Nacional da SPORL 2011, Albufeira 5/5/2011 (Poster).

Introdução: O quisto dermóide nasal é uma anomalia congénita rara da linha média. Constitui 1-3% de todos os quistos dermóides e 4-12% dos localizados na cabeça e pescoço. Impõe-se o diagnóstico diferencial com os gliomas nasais e encefalocelos. Na clínica, a tumefacção do dorso nasal, isolada ou associada a trajecto fistuloso até à pele, presença de folículos pilosos e drenagem de conteúdo sebáceo, aponta para o diagnóstico que é confirmado imagiologicamente. É essencial a exclusão de extensão intra-craniana, que requer uma abordagem neurocirúrgica concomitante. O tratamento é cirúrgico e obriga a exeresé total da lesão.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo de um caso clínico de quisto dermóide nasal acompanhado no HDE no ano de 2010, utilizando o método descritivo.

Resultados: Os autores descrevem caso de criança de 7 anos, com antecedentes de fístula da ponta nasal congénita, associada a episódios recorrentes de tumefacção do dorso nasal com sinais inflamatórios e drenagem de exsudado purulento pela fístula, face a pequenos traumatismos nasais, desde os 18 meses de idade. A tomografia computadorizada foi compatível com o diagnóstico de quisto dermóide, com região do foramen cecum adequadamente encerrada. Foi proposta para excisão da lesão por rinoplastia aberta. A cirurgia e o pós-operatório não registaram intercorrências.

Conclusão: Apesar de raras, as massas congénitas nasais da linha média exigem diagnóstico e tratamento precoces pelas complicações associadas. A rinoplastia aberta tem vindo a tornar-se uma das técnicas de eleição na abordagem destas lesões pela excelente exposição e resultado estético.

Palavras-chave: rinoplastia aberta, quisto dermoide, nasal

RUPTURA UTERINA - A PROPÓSITO DE 2 CASOS CLÍNICOS.

Vanessa Olival, Raquel Condeço, Domingos Vaz, Filomena Sousa, Maria João Nunes, Carla Leitão, Celina Ferreira, Manuela Caetano, Ivone Dias, Manuela Coelho, Ricardo Mira.

Serviço de Ginecologia-Obstetrícia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Hospital de Dona Estefânia, Lisboa, Portugal.

- Reunião Nacional, 19º Congresso Português de Ginecologia e Obstetrícia, Porto, Portugal, 16-19/Março/2011 (poster).

Introdução: A ruptura uterina leva a consequências graves materno-fetais. A maioria dos casos ocorre em grávidas com cesarianas anteriores ou incisões uterinas prévias como miomectomia, raramente ocorrendo em úteros sem cicatrizes. Um dos principais factores correlacionado com o risco de ruptura é o tipo de incisão da histerotomia prévia: clássica (4-9%), em T (4-9%), vertical (1-7%); transversa (0,2-1,5%). Outros factores de risco são: ausência de parto vaginal anterior, indução do trabalho de parto, gravidez de termo, macrosomia fetal, multiparidade, sutura simples vs.dupla na histerorrafia prévia e intervalo curto entre gestações.

1-Caso clínico: Grávida, 28 anos, IO 2002 (cesariana em 2002 por apresentação pélvica; PTE em 2009), enviada ao nosso hospital para esclarecimento de anemia às 21 semanas. A gravidez decorreu normalmente; entrando espontaneamente em trabalho de parto em Agosto/2010. No período expulsivo a grávida referiu dor pélvica súbita com irradiação lombar. Teve um parto eutócico com distócia de ombros leve. Duas horas após, a puérpera apresentava-se inquieta, pálida e hipotensa com Hb de 7,3g/dl. Decidiu-se laparotomia, constatando-se ruptura uterina no segmento inferior com prolongamento para a parede posterior, realizando-se histerorrafia. Pós-operatório sem intercorrências.

2-Caso clínico: Grávida, 41 anos, IO 0000, antecedentes pessoais de miomectomia por laparoscopia sem entrada na cavidade em 2008 e 2009, enviada ao nosso hospital para Consulta de DPN. Foi internada às 17+3 semanas para IMG por alteração do cariótipo fetal (Trissomia 21). Iniciou-se o protocolo para IMG aplicando-se unicamente 100 microg de misoprostol; 24 horas após, a doente encontrava-se agitada e hipotensa, com episódio de lipotímia. Realizou-se laparotomia com visualização de ruptura uterina fúndica, corrigida com histerorrafia sem intercorrências.

Conclusão: Dada a morbimortalidade materno-fetal associada à ruptura uterina é fundamental reconhecer os factores de risco e os sintomas associados a esta, tal como o seu diagnóstico atempado e resolução imediata, minimizando os riscos materno-fetais.

Palavras-chave: ruptura uterina, histerorrafia prévia.

Poster

SARAMPO – NOVOS DESAFIOS DE UMA VELHA DOENÇA.

João Brissos, Maria João Brito, Catarina Gouveia, Gonçalo Cordeiro Ferreira
Unidade de Infecçiology, Departamento de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia – Centro Hospitalar Lisboa Central - EPE, Lisboa.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital de Dona Estefânia, 30 de Junho a 2 de Julho de 2011 (Poster em sala)

Introdução: Em Portugal, a diminuição do sarampo deve-se a uma elevada taxa de vacinação (95-98%) mas os casos importados continuam a ser uma preocupação. Os surtos de sarampo são uma realidade em crescendo em todo o mundo.

Relato de caso: Criança do sexo feminino, 14 meses, prematura. Por febre (39°C), tosse e coriza é lhe diagnosticada gripe A e medicada com oseltamivir sem melhoria da sintomatologia. No 4º dia de doença apresentava lesões esbranquiçadas na mucosa oral junto do canal de *Stenson* a que se associou hiperémia conjuntival bilateral, não exsudativa e exantema maculo-papular eritematoso generalizado atingindo as palmas das mãos e planta dos pés. De salientar que não tinha a vacina tríplice anti-sarampo, parotidite e rubéola (VASPR) e referia contacto próximo com uma jovem adulta regressada da Etiópia com febre alta, mau estado geral e exantema.

Apresentava 9320x109/L leucócitos (60.6% neutrófilos), PCR 0.31mg/dL, VS 30mm/h, AST 85mg/dL, ALT 33mg/dL, CK 75U/L e CK-MB 50.4U/L. As serologias para EBV, CMV, parvovirus B19, influenza e parainfluenza foram negativas. A PCR para adenovírus e enterovírus nas fezes e a pesquisa de H1N1 RT-PCR também foram negativas. Foi pedida serologia para o vírus do sarampo.

Em D5 de doença foi detectado pequeno derrame pericárdico, insuficiência mitral ligeira e coronárias não dilatadas mas hiperecogénicas e tortuosas. Por não se poder excluir com segurança doença de Kawasaki, fez imunoglobulina ev. (2 g/kg) e ácido acetilsalicílico (100 mg/kg/dia) com apirexia e melhoria clínica desde esse dia. A reavaliação cardiológica demonstrou processo de vasculite coronária ligeira persistente. Posteriormente a serologia confirmou o diagnóstico de sarampo com IgM positiva. Foi feita notificação de doença infecciosa e a investigação epidemiológica veio a confirmar sarampo no caso índice na doente que viajara para a Etiópia.

Conclusões: Por ser cada vez menos frequente em Portugal, o sarampo pode não ser reconhecido ou o diagnóstico ser tardio. A baixa incidência da doença, torna a avaliação clínica pouco sensível pelo que o seu diagnóstico deve ter confirmação laboratorial. O vírus pode ser causa rara de vasculite e a doença ser confundida e/ou associada a outras vasculites sendo que associação com a doença de Kawasaki apontada como possível, permanece pouco clara.

Palavras-chave: Sarampo, vasculite, Kawasaki.

SARCOMA DE KAPOSÍ IATROGÉNICO CON AFECTACIÓN CUTÁNEA EXCLUSIVA.

Raquel Maia¹, Margarida Abranches², Ana Paula Serrão², Isabel Castro².

1- Área Departamental de Pediatría Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa; 2 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Área Departamental de Pediatría Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central EPE, Lisboa.

- Anales de Pediatría 2011; 75:348-50 (Publicação sob forma integral).

Introducción: El sarcoma de Kaposi es una neoplasia vascular con cuatro variantes clínicas. La forma iatrogénica, asociada a la inmunosupresión, es rara en la edad pediátrica, lo que dificulta su abordaje.

Relato de caso: Se presenta el caso de una adolescente que desarrolló lesiones cutáneas de sarcoma de Kaposi tres meses después de iniciar una terapéutica inmunosupresora por lupus eritematoso sistémico. Los exámenes de estadificación no revelaron afectación multisistémica y se excluyó la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana. Se procedió a reducir la inmunosupresión, asociada a la terapéutica tópica con imiquimod, registrándose una mejora significativa.

Discusión: Con la introducción de agentes inmunosupresores más potentes en pediatría se puede esperar un aumento de estos casos y su reconocimiento es fundamental. El caso presentado sugiere que en los casos pediátricos la reducción aislada de la inmunosupresión puede ser un tratamiento adecuado en la forma cutánea exclusiva y que el uso del imiquimod puede ser beneficioso.

Palavras-chave: sarcoma de Kaposi, iatrogénico, forma cutánea.

Artigo

SEPTIC ARTHRITIS PRESENTING AS BRACHIAL PLEXUS NEUROPATHY.

Andreia Mascarenhas¹, Catarina Almeida², Claudia Constantino¹, Ana Paula Soudo³, Eulália Calado⁴, João Pedro Vieira⁴.

1- Department of General Pediatrics, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa; 2 - Department of General Pediatrics, Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada, Portugal; 3 - Physical Medicine and Rehabilitation Department, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa; 4 - Pediatric Neurology Department, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- X Congresso Nacional de Pediatria 2009, 15- 17/10/2009, Troia (Poster).
- Publicado na Revista BMJ Case Reports 2011; doi:10.1136/bcr.12.2010.3562.

Summary: Bone and joint infections are rare in the neonatal period. They often present with pseudo paralysis of the affected limb due to pain and discomfort caused by movement. The existence of a concomitant neuropathy is a rare and insufficiently understood phenomenon with few cases described. The authors report the case of a 7-week infant, born prematurely and with Staphylococcus aureus neonatal sepsis, who presented to the emergency room with a paretic right upper limb. Osteoarticular infection complicated with brachial plexus neuropathy was considered and MRI and electromyography the confirmed diagnosis. There was a good outcome after antibiotic treatment and functional rehabilitation.

Palavras-chave: brachial plexus neuropathy, septic arthritis.

Artigo

SEQUÊNCIA DE PIERRE-ROBIN E COLAGENOPATIAS TIPO XI

Márcia Rodrigues, Teresa Lourenço, Luís Nunes

Serviço de Genética Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, Dia 10 de Maio de 2011 às 12:00

A fenda do palato é uma das anomalias craniofaciais congénitas mais frequentes, mas cuja etiologia múltipla continua a colocar significativos desafios diagnósticos. Esta anomalia pode ocorrer isoladamente (não sindromática) ou associada a outras anomalias / dismorfias (sindromática). Numa primeira abordagem é, pois, necessário tentar fazer esta distinção, de modo a direccionar o estudo genético subsequente.

Apresenta-se o caso de um recém-nascido do sexo masculino, internado no Berçário com o diagnóstico neonatal de fenda do palato e retrognatismo (sequência de Pierre-Robin) associada a outras dismorfias, motivo pelo qual foi solicitada observação pela Genética Médica. A observação da criança e do seu progenitor, que apresenta miopia e défice auditivo desde a infância, permitiu colocar o *Síndrome de Stickler* como hipótese de diagnóstico mais provável. O Síndrome de Stickler é uma doença do tecido conjuntivo, que afecta vários órgãos e sistemas, em particular a cartilagem e o olho. Apresenta variabilidade clínica e genética, podendo ser classificado em 4 tipos, de acordo com o *locus* envolvido. O mais frequente é o Síndrome de Stickler Tipo 1, que resulta de mutações no gene *COL2A1*. No entanto, neste trabalho, dá-se um maior destaque ao Síndrome de Stickler Tipo 2 que, juntamente com o Síndrome de Marshall, faz parte do grupo das Colagenopatias Tipo XI – patologias que resultam de mutações no gene *COL11A1*, que codifica a cadeia pro-alfa1 (XI) do colagénio tipo XI. Discute-se a considerável sobreposição fenotípica entre estas duas entidades e a consequente dificuldade no diagnóstico diferencial.

Palavras-chave: fenda do palato, retrognatismo, Pierre-Robin, síndrome de Stickler, colagenopatias tipo XI

SEVERE PSYCHOMOTOR DELAY AND HYPOTONIA, MILD FACIAL DYSMORPHISM AND EPILEPSY: WHICH CAUSE?

Paulo Rego Sousa, Sandra Jacinto, Rita Lopes Silva.

Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central E.P.E., Lisboa.

- Orphan Europe Academy Course: Neurological manifestations of metabolic disorders from paediatrics to adults, 15-18/6/2011, Paris (Comunicação Oral).

Introduction: Many neurometabolic disorders are responsible for cases of severe psychomotor delay, hypotonia and epilepsy. Their diagnosis in some cases constitute a truly challenge for the clinician. Herein we present to discuss a case with severe psychomotor delay and hypotonia, mild facial dysmorphism and epilepsy without diagnosis.

Case Report: 3 years-old-boy, fifth son of healthy non-consanguineous gipsy parents with irrelevant family history. Pregnancy and delivery were uneventful. He came to our attention at 7 months with marked axial hypotonia noticed since birth, absent deep tendon reflexes, dystonic posture of upper limbs and mild facial dysmorphism. No past history of vomiting, hypoglycaemia or episodes of decreased level of consciousness. At 16 months he started with sporadic generalized seizures coincident with infectious episodes. At 24 months he was admitted by status epilepticus. EEG showed slowed and poorly differentiated background without paroxysmal activity.

The laboratory screening tests revealed a slightly increased plasma lactate 4,12 mg/dL, normal pyruvate and lactate/pyruvate ratio of 40. CSF lactate 14,3 mg/dL. Plasma and urine aminoacids and urine organic acids were normal. Glycemia, ammonia, uric acid, liver enzymes, coagulation and creatine kinase were normal. Electromyography showed a non-dystrophic myopathic pattern, suggestive of metabolic muscle disease. The first brain MRI at 12 months was unremarkable, at 24 months showed bilateral, symmetrical extensive hyperintensity of the cerebral white matter mainly in the periventricular regions suggesting leukodystrophy, without basal ganglia or brainstem lesions. ¹H-MRS spectroscopy was normal. Additional metabolic studies including very long chain-fatty acid, pipercolic and phytanic acids were normal. Muscle biopsy was performed and mitochondrial respiratory chain enzymatic complexes activity, were proved normal. mtDNA common mutations were negative.

Nowadays he presents a normal head circumference, weight and height, severe cognitive impairment, no expressive language and severe hypotonia with poor cephalic control. Development regression was never noticed. An enlarged liver 2 cm palpable below the costal margin was recently noticed, with no palpable spleen. Epilepsy is partially controlled with levetiracetam. Mutation in POLG gene, total carnitine and acylcarnitines profile, and carbohydrate deficient glycoprotein are pending.

Conclusions: This case shows the difficulty in diagnosing some neurometabolic disorders.

Keywords: psychomotor delay, hypotonia, epilepsy, mild facial dysmorphism.

SICO - EMISSÃO DE CERTIFICADOS DE ÓBITO "ON- LINE".

Marios Chaintoutisarius.

Serviço de Patologia Clínica, Área de Diagnóstico Biomédico, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Acção de Formação em Serviço realizada pela Área Diagnóstico Biomédico, Centro de formação do Hospital de São José, Lisboa, 18 de Abril 2011.

Acção de formação que decorreu no âmbito de uma iniciativa de formação em cadeia, acerca da implementação do Sistema Informático de Certificados de Óbito (SICO).

Os certificados de óbito em papel vão deixar de serem emitidos, sendo substituídos por esta nova e informatizada maneira. São apresentados as maneiras que dão acesso a este programa e o modo de elaborar e emitir um certificado de óbito on-line.

Palavras-chave: sistema informático, certificados de óbito.

SÍNDROME DE DRAVET: CASUÍSTICA DO SERVIÇO DE NEUROLOGIA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL DE DONA ESTEFÂNIA (REVISÃO DE 18 ANOS).

Nádia Pereira¹; Susana Rocha^{2,3}; Ana Isabel Dias³; José Pedro Vieira³; Ana Moreira³; Eulália Calado³.

1 - Serviço Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal E.P.E., Setúbal; 2 - Serviço Pediatria, Centro Hospitalar Barreiro-Montijo, E.P.E., Barreiro; 3 - Serviço Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital Dona Estefânia do CHLC 2011, 30/6 – 2/7/2011, Lisboa (Poster).

Introdução: A síndrome de Dravet, também denominada epilepsia mioclónica severa da infância, é uma encefalopatia epiléptica progressiva rara, determinada geneticamente. As convulsões surgem no 1º ano de vida, em lactentes previamente saudáveis, geralmente associadas a febre baixa. Mas, ao contrário das convulsões febris simples, estas são geralmente mais frequentes, mais prolongadas (podendo ocorrer estado de mal febril), com clonias unilaterais. Entre o segundo e o sexto ano de vida assiste-se a uma deterioração cognitiva, associada ao aparecimento de múltiplos tipos de crises, com e sem febre, refractárias à terapêutica. Em grande parte dos casos é identificada uma mutação no gene SCN1A, a maioria de novo. A terapêutica exige geralmente a associação de vários anti-epilépticos, incluindo o stiripentol (com indicação específica para esta síndrome).

Objectivos e métodos: Caracterizar as crianças seguidas no HDE com síndrome de Dravet nos últimos 18 anos, nomeadamente quanto à idade de início e tipo de crises, factores precipitantes, achados electroencefalográficos, terapêuticas utilizadas, desenvolvimento psicomotor e mutação genética encontrada, tentando correlacionar o genotipo com o fenotipo. Para isso procedeu-se a um estudo retrospectivo descritivo, através da consulta dos processos clínicos. Resultados: Encontraram-se 10 casos, com idades compreendidas entre um e 18 anos de idade com ligeiro predomínio do sexo feminino (seis:quatro). As crises começaram entre os três e os sete meses de idade, precedidas de vacinação em dois casos. Todos apresentaram crises com e sem febre, a maioria descritas como tonico-clónicas focais ou generalizadas e, em seis casos, correram estados de mal febril. Existiu fotossensibilidade em dois casos. Em todos se verificou compromisso cognitivo gradual, com ataxia associada em quatro casos.

Uma mutação no gene SCN1A foi identificada em todos os casos. O uso de carbamazepina associou-se a um agravamento clínico, verificando-se o inverso com a utilização de stiripentol (oito casos), quer na frequência quer na duração das crises.

Conclusões: A síndrome de Dravet é uma doença rara. A existência de crises frequentes e polimorfos de início no primeiro ano de vida, com e sem febre, a sua resistência à terapêutica e a progressão para deterioração cognitiva e neurológica devem fazer-nos pensar neste diagnóstico. A série apresentada é ilustrativa do espectro clínico desta síndrome.

Palavras-chave: Síndrome de Dravet, Convulsões febris.

SÍNDROME DE EVANS. ISOLADO? DESREGULAÇÃO IMUNITÁRIA?

Anaxore Casimiro¹, Patrícia Lopes¹, Sílvia Bacalhau², Pedro Sousa³, João Farela Neves⁴, Teresa Almeida¹, Orquídea Freitas¹

1 – Unidade de Hematologia, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa; 2 – Serviço de Pediatria do Hospital de Santo André, EPE; 3 – Serviço de Hematologia e Transplantação do Hospital de Santa Maria – CHLN, EPE; 4 – Consulta de Imunodeficiências Primárias do Hospital Dona Estefânia – CHLC, EPE

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 3 de Maio de 2011

A Síndrome de Evans é definida pela presença simultânea ou sequencial de anemia hemolítica e trombocitopenia de causa auto-imune na ausência de outra doença subjacente. A sua fisiopatologia não se encontra totalmente esclarecida mas admite-se que esteja na dependência de uma alteração dos mecanismos de auto-regulação do sistema imunológico.

O ALPS é um distúrbio da homeostasia do linfócito T, com consequente diminuição da tolerância imune. Fisiopatologicamente caracteriza-se por uma alteração da apoptose Fas-mediada e tem uma enorme diversidade de apresentações clínicas.

A síndrome de Wiskott-Aldrich caracteriza-se por uma tríade clássica: rapaz com eczema e trombocitopenia com microplaquetas. No entanto existe uma variabilidade fenotípica na presença de diferentes mutações do gene WASP.

Nos últimos três anos foram diagnosticados na Unidade de Hematologia dois casos de S. de Evans, que implicaram uma investigação alargada para exclusão de desregulação imune.

Palavras-chave: Síndrome de Evans, anemia hemolítica, trombocitopenia, auto-imune

SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ EM IDADE PEDIÁTRICA. PROTOCOLO DE ACTUAÇÃO. SOCIEDADE PORTUGUESA DE NEUROPEDIATRIA - CONSENSOS E RECOMENDAÇÕES.

Maria João Sampaio¹, Sónia Figueiroa², Teresa Temudo², Susana Gomes³, Patricia Janeiro⁴, Rita Silva⁵.

1- Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Unidade Hospitalar Padre Américo; 2- Serviço de Neuropediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto; 3- Serviço de Pediatria, Hospital do Espírito Santo de Évora; 4- Serviço de Pediatria, Hospital Fernando Fonseca; 5- Serviço de Neuropediatria, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Acta Pediatr Port 2011;42(1):33-42.

Resumo: O protocolo de actuação na Síndrome de Guillain-Barré em idade pediátrica foi elaborado com o intuito de rever as mais recentes recomendações internacionais e de traçar linhas orientadoras de actuação. É constituído por duas partes: a primeira é a introdução teórica, resultante da revisão bibliográfica, e a segunda o Protocolo de actuação. Tratando-se de uma patologia para a qual ainda não existe um consenso, sobretudo no que respeita ao tratamento, optou-se por incluir as várias opções de tratamento recomendadas, permitindo a cada Unidade aplicar aquela com a qual possui mais experiência.

Palavras-chave: Guillain-Barré, idade pediátrica, imunoglobulina, plasmaferese.

SÍNDROME DE LYELL EM ADOLESCENTE.

Aline Vaz Silva¹, Maria Knoblich¹, Zínia Serafim², Paolo Casella¹.

1 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Unidade de Queimados, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- VII Congresso Nacional de Queimados – Carvoeiro, 8, 9 e 10 de Setembro (Poster).

Objectivo: O Síndrome de Lyell ou necrólise epidérmica tóxica é uma entidade rara, caracterizada por febre e lesões de exfoliação mucocutânea atingindo mais de 30% da superfície corporal total. Embora a sua fisiopatologia não esteja completamente esclarecida pensa-se que está relacionada com uma reacção de hipersensibilidade mediada por imunocomplexos provocada na maioria das vezes por exposição a fármacos, embora também possa ocorrer associada a infecções virais e neoplasias. O tratamento consiste em evicção do agente causador, e tratamento de suporte por uma equipa multidisciplinar, capaz de proporcionar os cuidados adequados. Na ausência de complicações o seu curso é auto-limitado, mas está associada a grande morbidade e mortalidade, principalmente devido a sépsis.

Material e Métodos: apresentamos um caso de uma adolescente com Síndrome de Lyell tratada no nosso Hospital.

Resultados: Adolescente do sexo feminino, 15 anos, com antecedentes pessoais de atraso cognitivo e hiperactividade e déficite de atenção, aparentemente bem até duas semanas antes do internamento, quando inicia medicação com oxcarbamazepina e clobazam por por agitação psicomotora; quinze dias após o início da terapêutica inicia febre e exantema generalizado, associado a vesículas na face e lesões descamativas na região dorsal, tendo recorrido ao Hospital da área de residência, ficando internada e medicada com antibiótico, anti-histamínico e corticóide. Por persistência da febre, agravamento das lesões ocutâneas e aparecimento de lesões na mucosa oral e conjuntiva após 48 horas é transferida para o nosso hospital. À entrada apresentava flictenas volumosas no tronco e região cervical, com sinal de Nikolsky positivo, queilite exuberante e sangrante e conjuntivite purulenta bilateral. Durante o internamento houve agravamento das lesões mucocutâneas, com atingimento da face, região cervical, tronco, membros superiores e extremidades inferiores, com deslucamento dos pés e mãos e atingimento das unhas; assim como envolvimento da mucosa genital e uretra.

Iniciou terapêutica de suporte hidroelectrolítico e imunoglobulina endovenosa durante 5 dias; inicialmente feito penso com gaze gorda, tendo sido aplicada membrana amniótica no D7 de internamento; foi observada por Oftalmologia, tendo feito terapêutica de suporte por hemorragias conjuntivais sem sinéquias. Apesar da queilite exuberante foi possível manter alimentação e reforço hídrico por os.

Teve como complicação infecciosa sépsis com isolamento de *Pseudomonas aeruginosa*, que respondeu à terapêutica antibiótica instituída.

Teve uma boa evolução a nível das lesões mucocutâneas, tendo aquando da alta apenas zonas despigmentadas a nível do tronco e face e alterações a nível das unhas. Do ponto de vista oftalmológico não apresentou sequelas.

Conclusão: o síndrome de Lyell é uma entidade nosológica rara, associada a importante morbidade e mortalidade, mas que quando tratado atempadamente e em condições adequadas pode apresentar uma evolução sem sequelas importantes.

Palavras-chave: Síndrome de Lyell, necrólise epidérmica tóxica, adolescente.

SÍNDROME DE OBESIDADE DE INSTALAÇÃO RÁPIDA ASSOCIADA A DISFUNÇÃO HIPOTALÂMICA, HIPOVENTILAÇÃO E DESREGULAÇÃO AUTONÓMICA.

Patrícia Lopes¹, Sandra Jacinto², Guilhermina Romão³, Fátima Abreu⁴, João Estrada⁵, José Ramos⁵, Rita Silva².

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 3 - Consulta de Endocrinologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 4 - Serviço de Pneumologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 5 - Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso Área Pediatria Médica Hospital Dona Estefânia "Mais do que a soma das partes". Lisboa, 30 Jun –2 Jul 2011 (Poster com apresentação em sala).
- Reunião da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria, Coimbra, 30/09/2011 (Comunicação oral).

Introdução: A síndrome de hipoventilação central (SHC) congénita é uma entidade nosológica rara bem definida, resultante da mutação do gene PHOX2B, envolvido na cascata de desenvolvimento do sistema nervoso autónomo. A mutação deste gene foi também demonstrada num subgrupo de doentes com SHC de início tardio, existindo igualmente formas adquiridas resultantes de processos vasculares, infecciosos, tumorais ou traumáticos. Num outro grupo mais raro de doentes, descrito recentemente, coexiste disfunção hipotalâmica (DH) que precede a SHC de início tardio e se associa, tal como na SHC congénita, a disautonomia e tumores da crista neural. Aceita-se, presentemente, que esta constitui uma entidade clínica e geneticamente distinta, embora não se tenha demonstrado a sua etiopatogenia, existindo argumentos a favor quer de uma etiologia genética, auto-imune ou paraneoplásica. Em 2007 foi denominada síndrome ROHHAD (sigla inglesa para obesidade de instalação rápida, disfunção hipotalâmica, hipoventilação e desregulação autonómica).

Caso Clínico: Criança do sexo masculino, com desenvolvimento psicomotor e estatura-ponderal considerados normais até aos 3 anos, altura em que iniciou hiperfagia com aumento rápido do índice de massa corporal, da velocidade de crescimento e da idade óssea, bem como sonolência excessiva diurna, agressividade e irritabilidade de agravamento progressivo. Meses depois iniciou desregulação térmica, com episódios de hiper e hipotermia graves. A investigação analítica revelou hipotiroidismo central e hiperprolactinémia e a RMN encefálica não revelou alterações, concluindo tratar-se de disfunção hipotalâmica de etiologia a esclarecer. O doseamento de neurotransmissores no LCR revelou diminuição dos metabolitos da serotonina. Iniciou terapêutica com sertralina, metilfenidato e levotiroxina, com melhoria do estado de vigília e das perturbações do comportamento. Nos anos seguintes verificou-se aparecimento de disautonomia, com refluxo gastro-esofágico, obstipação e estrabismo. Aos 8 anos foram diagnosticadas hipoventilação crónica central e hipertensão pulmonar, com necessidade de ventilação nocturna por traqueostomia, sendo então diagnosticada síndrome ROAHHD.

Comentário: Trata-se do primeiro caso de síndrome ROAHHD descrito em Portugal e o único na literatura em que foi caracterizado o perfil de neurotransmissores no LCR e se registou melhoria da sonolência excessiva e da perturbação do comportamento, com terapêutica com metilfenidato e sertralina.

Palavras-chave: síndrome de hipoventilação central, síndrome ROAHHD.

Apresentação

SÍNDROME DE SMITH-MAGENIS: DIAGNÓSTICO E TERAPIA INDIVIDUALIZADA

Rui Gonçalves, Teresa Kay

Serviço de Genética Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 20 de Dezembro de 2011

O síndrome de Smith-Magenis é caracterizado por uma deleção genómica na região 17p11.2 que pode incluir uma perda entre 650×10^3 e 3.5×10^4 pares de bases (bp), determinando uma apresentação clínica variável. No entanto é possível identificar nestes doentes características não específicas e variáveis de acordo com a gravidade e a idade de apresentação, como: hipotonia infantil, atraso de desenvolvimento, baixa estatura, “Gestalt” sugestivo e alterações comportamentais.

Através do diagnóstico genético é possível compreender qual o(s) gene(s) envolvido(s) na fisiopatologia da doença e estabelecer um plano individualizado de cuidados de saúde.

Nesta sessão apresentamos o caso clínico de uma rapariga com um fenotipo sugestivo do síndrome de Smith-Magenis, cujo diagnóstico foi estabelecido aos 11 anos através de um exame FISH. Destacam-se as alterações fenotípicas, nomeadamente neurocomportamentais, que sugerem esta patologia. Desde Julho de 2011 iniciou-se terapêutica com Acebutolol 10mg/Kg (manhã) e Melatonina 6mg (noite), em adição á Quetiapina 25mg que já efectuava, havendo a indicação pelos educadores e encarregados de educação de melhorias ao nível do ciclo circadiano do sono e do comportamento.

Palavras-chave: síndrome de Smith-Magenis, diagnóstico, terapêutica

SÍNDROME DE STEVENS-JOHNSON E IBUPROFENO.

Vera Rodrigues, João Farela Neves, Maria João Rocha Brito.

Unidade de Infecçiology, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospital de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- AEP 2011 - 60 Congreso de la Asociación Española de Pediatría, 16-18/6/2011, Valladolid, Espanha, 16 a 18 de Junho de 2011 (Poster).

Introdução: A síndrome de *Stevens-Johnson* é uma doença rara com mortalidade de 1 a 5% e morbidade significativa. Ocorre na sequência de uma reacção de hipersensibilidade imuno-mediada com susceptibilidade individual associada a factores genéticos. Pode ser desencadeada por agentes infecciosos, mas na maior parte dos casos o factor desencadeante é a exposição a fármacos.

Caso clínico: Criança de 3 anos, previamente saudável, internada por febre alta, exantema papulovesicular generalizado com predomínio no tronco, dorso e face, enantema e hiperémia conjuntival. Posteriormente verificou-se coalescência das lesões cutâneas com evolução para necrose e descamação. Tinha adicionalmente erosões da mucosa oral, estomatite, edema e eritema dos lábios, períneo e balanite. Fotofobia, hiperémia conjuntival, edema palpebral, exsudado ocular sem sinéquias e córnea sem lesões.

Duas semanas antes tinha sido medicado pela primeira vez com ibuprofeno e na admissão hospitalar realizou uma nova administração. Nega ingestão de outros fármacos.

PCR para vírus do grupo herpes nas lesões, exames culturais negativos e serologias para *Mycoplasma pneumoniae*, *Borrelia burgdoferi*, vírus da hepatite B, *Epstein-Barr* e citomegalovírus negativos. TASO e anti-DNaseB sem alterações. IFI para vírus respiratórios negativa. Posteriormente identificou-se enterovírus por PCR nas fezes de que se aguarda cultura viral.

Foi interrompida a administração de ibuprofeno e realizada terapêutica de suporte com fluidoterapia endovenosa, nutrição parentérica, analgesia sistémica e tópica. Manteve febre durante 10 dias, registando-se regressão progressiva da sintomatologia com melhoria das lesões ao fim de 3 semanas. Programou-se seguimento para rastreio de complicações cutâneo-mucosas e oftalmológicas e estudo de alergias medicamentosas.

Comentários: O diagnóstico da síndrome de *Stevens-Johnson* é clínico e, em caso de dúvida, histológico, suportado por história de exposição a fármacos ou intercorrência infecciosa. A ingestão de ibuprofeno pela primeira vez com agravamento após a reexposição ao fármaco leva-nos a suspeitar ser esta a etiologia mais provável. Contudo, a identificação de enterovírus não permite excluir este agente como interveniente na doença.

Palavras-chave: Síndrome *Stevens-Johnson*, ibuprofeno.

Poster

SÍNDROME DO CHOQUE TÓXICO NUM HOSPITAL PEDIÁTRICO TERCIÁRIO EM PORTUGAL.

Susana Santos, Catarina Gouveia, Marta Conde, João Farela Neves, Maria João Brito
Unidade de Infeciologia da Área de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia -
CHLC EPE. Lisboa - Portugal

- 60º Congresso de la Asociación Espanola de Pediatría, Valladolid, 16-18 de
Junho de 2011 (Comunicação)

Introdução: O síndrome do choque tóxico (SCT) é uma doença multissistémica rara, potencialmente fatal. Na criança a incidência e mortalidade são inferiores às do adulto

Objectivos: Caracterizar os casos de SCT em crianças internadas num hospital terciário, em Portugal.

Material e métodos: Estudo retrospectivo, de Janeiro de 2000 a Dezembro de 2010.

Foram analisados dados demográficos, clínicos, laboratoriais, terapêuticos e evolução.

Resultados: Foram identificados 6 doentes, com média de idades de 5,7 anos (min:11 meses, max:18 anos), 3/6 com factores de risco: queimadura (1), varicela (1) e terapêutica com imunossuppressores (1).

Todos os casos cursaram com febre, hipotensão (com necessidade média de suporte inotrópico de 48 horas), exantema e falência multiorgânica: coagulopatia (5), envolvimento gastrointestinal (4), insuficiência respiratória (2), insuficiência hepática (2), insuficiência renal (2) e envolvimento osteo-articular (1). Todas as crianças tiveram falência de pelo menos três órgãos e 4/6 disfunção 4 órgãos.

Na admissão todos apresentavam PCR elevada (mediana 19,7 mg/dl; max: 32.25 mg/dl) e acidose metabólica e 5/6 apresentava leucocitose (mediana $22,100 \times 10^9/L$; max: $43,870 \times 10^9/L$) e trombocitopenia (plaquetas $< 100 \times 10^9/L$).

Todos necessitaram de cuidados intensivos (mediana 6 dias): expansão de volume com fluidos endovenosos (6), derivados de sangue (6), inotropicos (5) e oxigenoterapia (2). A maioria realizou penicilina (4) e clindamicina (6) e uma criança imunoglobulina endovenosa.

Registaram-se complicações adicionais em 3/6 doentes: síndrome hemafagocítico (1), pneumonia a *Pseudomonas aeruginosa* (1) e artrite séptica do joelho (1). Não houve nenhum óbito. A média de internamento foi de 23 dias.

O agente mais frequente foi o *Streptococcus pyogenes* identificado em hemocultura (3) e exsudado da orofaringe (1). Em um caso isolou-se *Staphylococcus aureus* de exsudado ferida.

Conclusão: O diagnóstico de SCT necessita de um elevado índice de suspeição já que a identificação do agente é tardia ou pode não estar presente. A hipotensão em doente com falência multiorgânica deverá conduzir à suspeição clínica de SCT uma vez que o inicio precoce de terapêutica dirigida é crucial para a boa evolução da doença.

SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICO RESISTENTE – SNCR

Ana Paula Serrão

Unidade de Nefrologia, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 26 de Julho de 2011

O Síndrome Nefrótico é a glomerulopatia mais frequente em Pediatria.- tem uma incidência de 2 a 7 / 100.000 e uma prevalência de 16/100.000 até aos 16 anos de idade. Cerca de 10 a 20 % destas situações comportam-se como corticoresistentes (CR).

O SNCR constitui um imenso desafio para os nefrologistas em geral e particularmente na Pediatria - a terapêutica é agressiva, não é consensual e cerca de 40% dos doentes não atingem a remissão. Sendo a corticoresistência o maior indicador de prognóstico no Síndrome Nefrótico, é fácil compreender a morbilidade que a CR implica, com elevado risco de progressão para a insuficiência renal.

Este trabalho pretende ser uma breve revisão sobre o SNCR – definição, fisiopatologia, morfologia renal e terapêutica.

Palavras-chave: síndrome nefrótico, corticoresistência

SÍNDROMES POLIPÓSICOS FAMILIARES – CASO CLÍNICO E REVISÃO

Sara Nóbrega, Filipa Santos, Helena Flores, Inês Pó, Isabel Afonso, José Cabral
Unidade de Gastrenterologia e Hepatologia Pediátrica, Área de Pediatria Médica,
Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 6 de Dezembro de 2011

Apresenta-se um caso clínico de uma criança de 3 anos com pai com Síndrome de Peutz- Jeghers (PJ) desde a mesma idade. Desenvolve desde os 2.5 anos lesões de hiperpigmentação a nível da mucosa oral, para além de ginecomastia e aumento do volume testicular. Está assintomática do ponto de vista gastro-intestinal. A endoscopia digestiva alta revelou 3 pólipos gástricos. Realizou ainda enterorressonância magnética, ressonância magnética crânio-encefálica e estudo endocrinológico.

Proceder-se-á posteriormente a uma revisão dos síndromes polipósicos familiares mais comuns em pediatria: Polipose Adenomatosa Familiar (PAF), Polipose Associada ao MUTYH (PAM), Síndrome de Polipose Juvenil, Síndromes Hamartomatólicas associados ao PTEN.

Os síndromes polipósicos familiares incluem várias entidades, algumas das quais bem caracterizadas em termos clínicos e genéticos. As manifestações gastro-intestinais mais comuns são as rectorragias, diarreia, obstipação ou invaginação intestinal.

A importância do correcto diagnóstico destes síndromes deve-se ao elevado risco de cancro (intra e extra gastro-intestinal), ao risco de recorrência do síndrome nos descendentes de primeiro grau e à possibilidade de um eficaz rastreio do cancro, com base nas técnicas endoscópicas e outras.

Pretende-se, por fim, discutir a problemática do seguimento destes doentes desde fases tão precoces da vida, incluindo idades de rastreio e tratamento, assim como as complicações, riscos futuros e técnicas de intervenção promissoras.

Palavras- chave: Síndrome de Peutz- Jeghers, síndromes polipósicos familiares

SINERGIA EM INVESTIGAÇÃO CLÍNICA: MAIS DO QUE A SOMA DAS PARTES.

Luís Pereira da Silva.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E. e Licenciatura de Dietética e Nutrição da Escola Superior de Tecnologias da Saúde de Lisboa.

- Ciclos de Conferências: Encontros com a Ciência na ESTeSL. Lisboa, 15/12/2011 (palestra).

A propósito do estudo “Early high calcium and phosphorus intake by parenteral nutrition prevents short-term bone strength decline in preterm infants”, de colaboração entre a UCIN do HDE, os Serviços Farmacêuticos do HDE e estudantes da Licenciatura de Dietética e Nutrição da ESTeSL, foi realçada a vantagem da sinergia multiprofissional multicêntrica em investigação clínica: a investigação foi possível sem depender de financiamento, dado que o dispendioso equipamento de ultrassonografia quantitativa pertence à ESTeSL; a UCIN beneficiou de investigação com a colaboração de investigadores externos (estudantes ESTeSL) dedicados em exclusividade ao projecto; estes, por sua vez, beneficiaram da aprendizagem em investigação de qualidade; o estudo ao ser publicado em revista internacional indexada (J Pediatr Gastroenterol Nutr.), proporcionou o enriquecimento curricular às instituições (HDE e ESTeSL) e aos investigadores (estudantes, médicos e farmacêutica) envolvidos.

Palavras-chave: investigação, multiprofissional, sinergia.

SISTEMA ENDOCANABINÓIDE E MANIFESTAÇÕES NEUROPSIQUIÁTRICAS.

Ana Moscoso.

Serviço de Pedopsiquiatria, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Comunicação Oral no Serviço de Neuropediatria a 15/03/2011.

Resumo: O sistema endocanabinóide caracteriza-se por ser um sistema neuromodulatório lipídico, que está envolvido em vários processos fisiológicos (sensação de apetite, dor, humor e memória). É constituído pelos seus receptores (CB1 e CB2), ligandos endógenos (AEA e 2-AG) e um sistema enzimáticos que sintetiza e degrada os endocanabinóides. Os receptores CB1, com maior expressão no sistema nervoso central, são responsáveis pelos efeitos psicotrópicos do cannabis (THC), têm a sua localização preferente na região do hipocampo, amígdala, cerebelo, gânglios da base e néocortex (em áreas frontais ou de associação). A sua acção recai sobretudo na acção neuromoduladora de neurónios glutamatérgicos e gabaérgicos. O consumo de canabinóides exógenos é prevalente nas populações pediátricas e interessa ao clínico conhecer as suas manifestações clínicas. Este trabalho pretende caracterizar este sistema neurotransmissor bem como os diversos canabinóides endógenos e exógenos e dar a conhecer as manifestações neuropsiquiátricas da toma de canabinóides, cada vez mais prevalente na população adolescente. Foram resgatados também todos os artigos com referência a intoxicação por canabinóides na primeira infância.

Palavras-chave: Sistema endocanabinóide, cannabis, intoxicação por cannabis.

Apresentação

SKIN CONDUCTANCE INDICES DISCRIMINATE NOCICEPTIVE RESPONSES TO ACUTE STIMULI FROM DIFFERENT HEEL PRICK PROCEDURES IN INFANTS.

Luis Pereira da Silva^{1,2}, Daniel Virella¹, Ivete Monteiro¹, Sandra Gomes¹, Patrícia Rodrigues¹, Micaela Serelha¹, Hanne Storm³.

1 - Neonatal Intensive Care Unit, Department of Pediatrics, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisbon, Portugal; 2 - Department of Pediatrics, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa, Lisbon, Portugal; 3 - Simulation Lab, Medical Faculty, University of Oslo, Oslo, Norway.

- The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine. 2011 Jul 5 [Epub ahead of print].
- “Prémio Pierre Fabre” (*ex-aequo*) atribuído pela Sociedade Portuguesa de Pediatria com o patrocínio dos Laboratórios Pierre Fabre, às melhores publicações o ano de 2011 em revistas indexadas, tendo em consideração o seu factor de impacto.

Aim: To evaluate the ability of SC indexes in discriminating acute responses to different heel prick procedures.

Methods: Observational cohort study of a systematic, convenience sample of neonates with clinical indication of capillary blood sampling by heel prick, either for glycaemia or for blood gas analysis. The Neonatal Infant Pain Scale (NIPS) was used to confirm the painful nature of the stimuli. NIPS assessment and SC measurement (Med-Storm Pain Monitor™) were simultaneously performed by two independent observers before, during and after blood sampling.

Results: Sixty-eight heel prick procedures (46 for glycaemia and 22 for blood gas analysis) were applied to 16 infants. Both NIPS scores and SC peaks/s index were significantly higher during blood sampling than before or thereafter (Wilcoxon Signed Ranks, $p < 0.001$). There was no significant difference in NIPS score and SC peaks/s between the different heel prick procedures. Significantly higher SC area under low peaks index (Mann–Whitney, $p = 0.001$) and lower SC average rise time index (Mann–Whitney, $p = 0.037$) were registered when blood was drawn for blood gas analysis than for glycaemia, related to a sustained acute nociceptive response to a more prolonged stimulus.

Conclusion: Using the conjunction of available SC indices, SC seems able to differentiate the nociceptive response to acute pain of different durations.

Key words: Pain, nociceptive response, neonates, heel prick, skin conductance.

SPASTIC CEREBRAL PALSY AT AGE 5 HAS BETTER FUNCTIONAL OUTCOME IN EXTREME PREMATURITY THAN IN TERM CHILDREN.

Daniel Virella^{1,2,3}, Teresa Folha^{2,3,4}, Eulália Calado^{2,3,5}, Rosa Gouveia^{2,3,6}, Ana Cadete^{2,3,7}, Maria Graça Andradá^{2,3}.

1 - Neonatal Intensive Care Unit, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2 - National Surveillance of Cerebral Palsy in Portugal among 5-years-old Children, Federação das Associações Portuguesas de Paralisia Cerebral, Lisboa, Portugal; 3 - Surveillance of Cerebral Palsy in Europe, Grenoble, France; 4 - Centro de Reabilitação de Paralisia Cerebral Calouste Gulbenkian, Santa Casa da Misericórdia de Lisboa; 5 - Paediatric Neurology Department, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 6 - Sociedade Portuguesa de Pediatria do Neurodesenvolvimento, Sociedade Portuguesa de Pediatria, Lisboa; 7 - Physical Rehabilitation Department, Hospital Fernando Fonseca, Amadora, Portugal.

- 52nd Annual Meeting of the European Society for Paediatric Research Newcastle, United Kingdom, October 14-17, 2011.

Background and Aim. Cerebral palsy (CP) is a group of permanent, but not unchanging, disorders of movement and/or posture and of motor function, which are due to a non-progressive interference, lesion, or abnormality of the developing/immature brain (SCPE). Spastic CP is the most common clinical type and the disorders of the development of the premature brain are the most frequent cause. Do the functional outcomes in 5-years-old children with spastic CP differ depending on their gestational age?

Methods. Data from 5-years-old children born in 2001 were analysed (National Surveillance of Cerebral Palsy in Portugal). SCPE definitions and functional classifications (GMFCS, BMFM, IQ, vision, hearing) were used, as well as the Portuguese scales for assessment of communication (as producer), feeding ability and drooling control. Spastic CP cases were selected. Children born with gestational age \leq 28 weeks were compared with those born at term (\geq 37 weeks) using non-parametric statistical tests.

Results. From 171 spastic cases among 209 CP children, 117 were included: 88 born at term and 29 born \leq 28 weeks. Spastic CP was bilateral in 70% of the term children and 90% of those born \leq 28 weeks. Including every type of spastic CP, those born \leq 28 weeks scored significantly better for communication and drooling control only. Comparing only children with bilateral spastic CP, those born \leq 28 weeks scored significantly better in every item but vision and hearing.

Conclusion. Bilateral spastic CP children born \leq 28 weeks have significantly better function than their counterparts born at term.

Keywords: cerebral palsy, children, Gross Motor Function, Bilateral Fine Motor Function, communication.

SUCCESSFUL HANDLING OF DISSEMINATED BCG DISEASE IN A CHILD WITH SEVERE COMBINED IMMUNODEFICIENCY.

Sílvia Bacalhau¹, Cristina Freitas¹, Rosalina Valente¹, Deolinda Barata¹, Conceição Neves², Katrin Schäfer³, Annelie Lubatschofski³, Ansgar Schulz³, João Farela Neves².

1 - Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Unidade de Imunodeficiências Primárias, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 3 - Department of Immunology, Rheumatology and Stem Cell Transplantation, University, Children's Hospital, Ulm, Germany.

- Case Report Med. 2011;2011:527569. Epub 2011 Oct 24.

Introduction: In high-burden countries, *Mycobacterium bovis* Bacillus Calmette-Guérin (BCG) vaccine is administered in newborn to prevent severe *Mycobacterium tuberculosis* infection. Children with primary immunodeficiencies may present with severe complications of the vaccination, which can be extremely difficult to manage.

Clinical report: We report the case of a patient with X-linked severe combined immunodeficiency (SCID) who developed disseminated BCG disease, highlighting the specific therapeutic strategies adopted.

Conclusion: Because life-threatening disseminated BCG disease may occur in children with primary immunodeficiency, vaccination strategy against tuberculosis should be redefined in non-high-burden countries.

Palavras-chave: Severe combined immunodeficiency, BCG vaccine, Disseminated BCG disease, Bone marrow transplantation.

Artigo

SUMMER VACATIONS NOT ONLY A MEMORY FOR LIFE, BUT ALSO A RARE INFECTION.

Inês Simão¹; Rosário Faustino²; Maria João Brito³.

1 - Unidade de Infeciologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital de Santarém – EPE

- Pediatric Infectious Diseases Congress - WSPID Melbourne 2012 (Poster).

Introduction: Rhinoscleroma is a rare, chronic, granulomatous disease that most frequently affects the upper respiratory tract, especially the nasal cavity and sometimes extends through the lower respiratory tract. Is associated with *Klebsiella rhinoscleromatis*, which is endemic in certain geographic regions namely Central America. The pathogenesis and risk factors remain unclear.

Clinical case: We report a five years Old Portuguese boy, previously healthy, brought to the Emergency Department with epistaxis, without other accompanying signs or symptoms. The Otorhinolaryngologist (ORL) performed rhinoscopy and identified an intranasal bleeding mass. The MRI revealed an intranasal mass with extension to the ethmoid bone sinus, and performed biopsy. The histopathology was vital, making the diagnosis of Rhinoscleroma. The child had traveled abroad for the first time on vacations a year before to Dominican Republic. The bacteriologic exam identified a *Klebsiella spp.* sensible to the association of amoxicillin and clavulanic acid. Blood test performed excluded association of immunodeficiency. Since it's a rare disease genetic study are under course. Monthly evaluation by ORL and pediatrician was performed which documented progressive reduction until total disappearing of the macro and microscopic lesion, and negative bacteriologic exam. Six months of antibiotic therapy were completed without any known secondary effects. The child remained asymptomatic up to the last visit, 3 months following treatment and has shown no evidence of recurrence.

Conclusion: Globalization and free transit of people to areas far from origin countries here some rare diseases are endemic brings a new challenge to modern medicine. Sometimes vacations bring more than memories.

Palavras-chave: Rhinoscleroma, *Klebsiella Rhinoscleromatis*, granulomatous disease.

Poster

SUSCEPTIBILITY-WEIGHTED IMAGING – APLICAÇÕES EM NEUROPEDIATRIA.

Carla Conceição, Madalena Patrício, Nuno Caçador, Jaime Pamplona.

Serviço de Neurorradiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- XXIII Congresso da da Sociedade Ibero-Latino-Americana de Neurorradiologia 14 Outubro 2011, Cascais (Poster electrónico).

Introdução: A sequência Susceptibility-Weighted Imaging (SWI) é uma técnica recente de imagem em RM, caracterizada pela sua alta resolução espacial e grande sensibilidade a diferenças de susceptibilidade magnética dos tecidos, acentuando as propriedades paramagnéticas de produtos como a desoxihemoglobina, hemossiderina, ferro e cálcio e sendo particularmente útil na avaliação das estruturas venosas.

Objectivos: O objectivo deste trabalho é fazer uma breve revisão das aplicações clínicas da sequência SWI em neuropediatria e demonstrar a sua grande utilidade, nomeadamente em comparação as a sequência T2*.

Material e Métodos: Os exames foram realizados a crianças com idades compreendidas entre o período neonatal e os 16 anos, internadas ou seguidas em consulta no Hospital Pediátrico D. Estefânia; as imagens SWI foram efectuadas em equipamento Siemens 1.5 T, Avanto, com os seguintes parâmetros: TR 49, TE 40, flip angle 15, espessura 1,6mm.

Resultados: Apresentamos vários casos ilustrativos de patologias em que o SWI demonstra a sua utilidade e mais-valia, nomeadamente na detecção de lesões hemorrágicas recentes ou antigas em diferentes contextos particulares em neuropediatria (patologia hipoxico-isquémica, vascular, trauma não acidental), detecção de cavernomas e anomalias venosas de desenvolvimento, avaliação de tumores e doenças neurodegenerativas.

Conclusão: A sequência SWI é bastante útil na avaliação imagiológica de várias patologias e variantes venosas em neuropediatria, fornecendo uma informação adicional com implicações diagnósticas e prognósticas comparativamente com o T2*, obviando também a administração de contraste para avaliação de estruturas venosas.

Palavras-chave: SWI, RM, aplicações, pediatria, patologia SNC.

Apresentação

SYMPTOM ANALYSIS OF URINARY INCONTINENCE AND ITS CORRELATION WITH BOTH INTROITAL ULTRASOUND AND URODYNAMIC TESTS IN 79 WOMEN.

Joana Faria, Mariana Torgal, Cátia Gameiro, Cristina Vilhena, Águeda Vieira, Vitor Gonçalves.

- IUGA 36th Annual Meeting, 29th June-2nd July, Lisbon, Portugal (Poster).

Objective: To evaluate the clinical correlation between the symptoms of genuine stress incontinence (GSI) and mixed urinary incontinence (MUI) with the results of introital ultrasound (IU) and urodynamic tests.

Background: The International Continence Society defines GSI as the involuntary loss of urine that occurs when, in the absence of a detrusor contraction, the intra-vesical pressure exceeds the maximum urethral pressure. The term MUI has been used to describe the coexistence of detrusor instability or urge incontinence and GSI.

Methods: Data collected from the clinical history, IU and urodynamic study (US) of 79 women with symptoms of GSI or MUI, which presented to the urogynecological consultation on a third-level hospital between January 2007 and December 2009.

Results: Patient's median age was 56 years (range: 35-79), 52 were post-menopausal women and of them, only 23% had done or were under hormone therapy. From the data collected by the clinical history, 48 women had GSI (Group A) and 31 had MUI (Group B). The GSI was confirmed on the US in 56% and on the IU in 50%. The Group A had confirmation of GSI based only on US in 75%, based only on IU in 50% and on both complementary exams in only 14%. The Group B had a compatible US in 35%.

Conclusions: Urinary stress incontinence remains a clinical diagnosis. Preoperative IU and US are recommended by experts, but evidence for clinical benefit is limited. They may have its role specially when there are doubts if our patient has a MUI or when the reported symptoms of GSI do not correlate with the physical examination. Randomized controlled trials with standardized protocols are needed to evaluate if the inter-observatory variability on these three diagnostic tools may be a confounding factor.

Key-words: urinary incontinence, symptoms, introital ultrasound, urodynamic tests, women.

Poster

TALUS VERTICAL CONGÉNITO - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO.

Patricia Rodrigues¹, Manuel Sousa², João Lameiras Campagnolo¹, Barbara Campos², José Miguel Sousa², Nuno Oliveira².

1 - Serviço de Ortopedia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 2 - Serviço de Ortopedia do Hospital de São Francisco Xavier, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.

- Congresso SPOT, 19 a 21 de Outubro de 2011, Estoril (Poster).

O talus vertical congénito é uma entidade pouco comum que se caracteriza pelo desvio dorsal do escafoide társico sobre o astrágalo, apresentando-se o astrágalo verticalizado. Quando não é tratado pode resultar num pé plano rígido e doloroso.

O tratamento habitual desta patologia consiste na manipulação e imobilização gessada seguida de cirurgia para libertação de partes moles, que muitas vezes resulta em rigidez e recorrência da deformidade.

Palavras-chave: talus vertical, congénito

TALUS VERTICAL CONGÉNITO - A PROPÓSITO DE UM CASO CLINICO

Patricia Rodrigues, Manuel Sousa, João Lameiras Campagnolo, Barbara Campos, José Miguel Sousa, Nuno Oliveira

Serviço de Ortopedia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa

–Congresso SPOT, 19 a 21 de Outubro de 2011, Estoril (Poster)

TAQUICARDIA SUPRAVENTRICULAR PAROXÍSTICA NUMA ADOLESCENTE GRÁVIDA: COMO TRATAR?

Sandra Santos, Mafalda Paiva, Rita Machado, António Marques.

Equipa Fixa da Urgência de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital Dona Estefânia Junho-Julho 2011 (Poster).

Introdução: Com o alargamento do atendimento pediátrico urgente até aos 18 anos, o Pediatra passou a confrontar-se com situações clínicas não existentes nos escalões etários mais baixos, nomeadamente a observação da adolescente grávida, cujo estado fisiológico condiciona a apresentação clínica, o diagnóstico diferencial, a marcha diagnóstica e o tratamento.

Caso Clínico: Os autores descrevem o caso de uma adolescente de 16 anos, grávida de 30 semanas, anteriormente saudável e sem antecedentes familiares relevantes, que é observada no Serviço de Urgência por queixas de palpitações e precordialgia de instalação súbita. O ECG realizado revelou uma taquicardia supraventricular (FC 190), sem onda P visível e complexos QRS estreitos, que não reverteu com manobras vagais, colocando-se o problema que anti-arritmico utilizar, tendo em consideração não só o diagnóstico, mas também o estado gestante da doente.

Discussão e Conclusão: A gravidez pode precipitar ou exacerbar arritmias, sendo as alterações hemodinâmicas ou hormonais e a patologia cardíaca prévia factores promotores das mesmas. Na taquicardia supraventricular paroxística, as manobras vagais devem ser a primeira abordagem terapêutica. Se estas forem ineficazes deve ser utilizada a adenosina, não diferindo da abordagem terapêutica na mulher não gestante.

Palavras-chave: taquicardia supraventricular, adolescente, gravidez, tratamento

TAXA DE UTILIZAÇÃO DE ANTIBIÓTICOS NUMA UCIN.

Vera Rodrigues¹, Sara Santos¹, Raquel Maia¹, Maria Teresa Neto^{2,3}, Micaela Serelha².

1 - Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 3 - Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.

- III Jornadas de Controlo de Infecção em Pediatria, II Jornadas de Controlo de Infecção em Ginecologia e Obstetrícia do Hospital de Dona Estefânia, 2011, 17/11/2011, Lisboa (Comunicação oral).

Introdução: Os antibióticos são dos fármacos mais prescritos em Unidades de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN). Apesar disso, os estudos sobre este assunto são escassos.

Objectivos: Avaliar a taxa de utilização de antibióticos numa UCIN médico-cirúrgica.

Métodos: Estudo prospectivo, observacional. Foi realizado o registo diário dos antibióticos efectivamente administrados a todos os recém-nascidos internados, durante dois períodos de 2 meses do ano de 2010. Os dados foram registados todos os dias após a segunda visita diária. Variáveis: número de doentes tratados, dias de antibióticos (AB), dias de tratamento/doente, número de cursos de AB e número de AB por doente.

Resultados: Recém-nascidos internados - 113; dias de internamento - 1722; duração do internamento - 15,2 dias; 85 recém-nascidos receberam antibióticos; dias de antibióticos - 771; taxa de utilização de antibióticos - 44,8; 292 antibióticos foram prescritos; 61,8% dos doentes receberam mais de dois antibióticos e 15,3% fizeram mais de um curso. Os mais frequentes foram gentamicina, cefotaxima, ampicilina, vancomicina e metronidazol.

Conclusão: A taxa de utilização de antibióticos deve ser objecto de auditorias e considerado critério de qualidade na avaliação das UCINs.

Palavras-chave: taxa, utilização, antibióticos, unidade de cuidados intensivos neonatais

ATAXIA-TELANGIECTASIA: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E LABORATORIAL DE CINCO CASOS.

Sara Batalha¹; Ana Isabel Cordeiro¹; Conceição Neves¹; Catarina Martins²; Luís Miguel Borrego²; Fátima Abreu³; Rita Silva⁴; Ana Moreira⁴; Eulália Calado⁴; João Farela Neves¹.

1 - Unidade de Imunodeficiências Primárias, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Laboratório de Imunodeficiências Primárias/Imunologia, FCML; 3- Unidade de Pneumologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 4 - Serviço de Neurologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- XII Congresso Nacional de Pediatria 06 a 08/10/2011, Albufeira (Comunicação oral).

Introdução: A Ataxia-Telangiectasia (AT) é uma doença autossómica recessiva caracterizada por ataxia cerebelosa progressiva, telangiectasias oculares e cutâneas, infecções broncopulmonares frequentes e atraso de crescimento. Estes doentes apresentam ainda hipersensibilidade às radiações ionizantes e predisposição a patologia neoplásica. Podem ser encontradas várias mutações, havendo uma correlação genótipo-fenótipo.

As alterações imunes são muito variáveis, podendo envolver a imunidade humoral e celular.

Casos Clínicos: Apresentam-se cinco doentes, quatro do sexo masculino, com idades entre os três e os dezasseis anos; quatro irmãos, pertencentes a duas famílias, sem história de consanguinidade. Seguidos na consulta de Neuropediatria e de Imunodeficiências Primárias do HDE. A idade média de diagnóstico foi 4,5 anos. Inicialmente todos com ataxia da marcha e três com atraso do desenvolvimento.

Actualmente apresentam ataxia marcada, o mais velho em cadeira de rodas desde os dez anos; três dismetria importante; três apraxia oculomotora e três nistagmo. Dois irmãos (três e seis anos) sem telangiectasias. O doente mais velho teve desde início um quadro de infecções respiratórias altas e baixas de repetição e bronquiectasias na TAC torácica. Sob terapêutica com imunoglobulina endovenosa desde os 7 anos. Os cinco com aumento da alfa-fetoproteína (AFP). O estudo imunológico revelou linfopenia T CD4 e CD8, linfocitose NK, diminuição das células naive CD4 e CD8 e aumento células memória/ activadas. Três crianças apresentavam IgG2 baixa; uma IgG3 baixa; uma ausência de IgA; uma deficiência de resposta a antigénios polissacáridos; e uma diminuição da resposta aos mitogénios. Todos com aumento importante das células CD3+TCR gd+ (10-50% total de CD3), característico das doenças de reparação do ADN. De realçar que em quatro crianças, o diagnóstico foi corroborado pelas características imunológicas, vários meses antes do diagnóstico genético e do estudo da radiosensibilidade. Em dois a mutação é homocigótica, sendo nestes o quadro neurológico e imunológico mais grave.

Conclusão: Os casos clínicos descritos ilustram a variabilidade clínica e imunológica desta patologia. É extremamente importante um diagnóstico precoce, bem como a adopção de medidas que permitam melhorar a qualidade de vida destes doentes. Deve ser efectuado o aconselhamento genético destas famílias, pois os portadores de um gene mutado apresentam também uma incidência aumentada de neoplasias.

Palavras-chave: Ataxia, telangiectasia, criança, imunodeficiência.

TELARCA PRECOCE: CASUÍSTICA DE 6 ANOS DA UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA

Vera Viegas, Ana Fernandes, Rosa Pina, Daniela Amaral, Lurdes Lopes

Unidade de Endocrinologia, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 12 de Julho de 2011

Introdução

A telarca precoce (TP) isolada é um acontecimento muito comum e sem significado patológico ao contrário da puberdade precoce central (PPC). O diagnóstico diferencial entre TP e PPC nem sempre é fácil, especialmente numa fase inicial. Reveste-se, contudo, de especial importância uma vez que a última apresenta indicações terapêuticas específicas, ao contrário da primeira, em que a vigilância clínica é suficiente.

Material e métodos

Caracterização da população pediátrica com TP, através de estudo retrospectivo e descritivo, mediante a consulta de processos clínicos, das crianças seguidas em consulta de Endocrinologia no período compreendido entre 2005 e 2010.

As definições utilizadas foram as seguintes: 1) TP: presença de crescimento mamário isolado, em crianças com idade cronológica inferior aos 8 anos de idade, sem qualquer outro sinal de maturação sexual associado; 2) PPC: aparecimento de características sexuais secundárias, antes dos 8 anos de idade, associada a idade óssea avançada (IO), aumento da velocidade de crescimento, morfologia pélvica característica e padrão característico da libertação de gonadotrofinas.

Crítérios de inclusão: Foram analisadas as seguintes variáveis: idade cronológica no início da telarca e na primeira consulta, unilateralidade, Estadio de Tanner, altura, idade óssea, ecografia pélvica, níveis basais de FSH, LH, prolactina e estradiol, Prova de GnRH e realização de Tomografia Computorizada ou Ressonância Magnética cranioencefálica em casos seleccionados.

Resultados

Foram incluídas 30 crianças. Em 86,7% dos casos, a telarca ocorreu antes dos dois anos de idade, sendo bilateral em 87% dos casos. Verificou-se apenas um caso de IO avançada. A ecografia pélvica constatou a presença de útero com características púberes em 4 crianças (13%), sendo o valor de estradiol basal normal em 24 casos (80%). Durante o período de seguimento em consulta verificou-se regressão da telarca em dezassete casos.

Conclusões

A presença de crescimento mamário antes dos 2 anos de idade e o estadio de Tanner M2/M3 sugerem fortemente o diagnóstico de TP. A presença isolada de crescimento mamário, com regressão ou estabilização do mesmo, aliada a uma idade óssea compatível com a idade cronológica, são aspectos comuns à maior parte das crianças com TP. A realização de ecografia pélvica, doseamento hormonal, prova de GnRh e, eventualmente TC CE, deverá estar reservada para situações equívocas, acrescentando pouco à avaliação clínica.

Palavras-chave: telarca, puberdade precoce central

TEMPORAL EPILEPSY PRESENTING AS PANIC ATTACK: A SUCCESSFUL EPILEPSY CASE.

Catarina Luís, Eulália Calado, Ana Isabel Dias, Alberto Leal.

Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central E.P.E., Lisboa.

- 29th International Epilepsy Meeting, 31/8/2011, Roma (Poster).
- Revista: Epilepsia 2011;52(Suppl.6):211 (Resumo).

Introduction: Isolated panic attacks are rare manifestations of mesial temporal lobe epilepsy, (reviewed in Sazgor et al, 2003). Ictal panic has been most often associated with right temporal lobe epilepsy, although a smaller subset of patients displays left side epilepsy (Guimond et al, 2008)

Case Report: Nuno, age 8 years, male; family history positive for epilepsy. He had a normal development up to age 2 years.

At the age of 2 years he began mainly nocturnal, but also some diurnal, paroxystic episodes of panic, motor agitation, with preserved consciousness. With the onset of these paroxystic episodes, behavior began to deteriorate, with hyperactivity and impulsivity. The interictal EEG revealed rare left temporal lobe interictal spikes, and the long-term video-EEG recording showed left anterior temporal rhythmic spike activity at seizure onset. Epilepsy remained highly resistant to several associations of anti-epileptic drugs, with up to fifty seizures per day. The MRI showed hippocampus asymmetry, suggesting left hippocampus lesion, concordant with the neurophysiologic studies.

He was submitted to left amigdala-hipocampectomy and temporal pole removal in 2008, with rapid control of all seizures. The behavior problems improved partially. He is now seizure-free for 3 years.

Comments: Panic is an unusual presentation of epilepsy, and there is often a delay in the diagnosis. Temporal epilepsy should be excluded in children with new-onset panic symptoms, and surgery should be rapidly considered in refractory cases.

Palavras-chave: temporal lobe epilepsy, panic attack

TEMPOROMANDIBULAR JOINT ANKYLOSIS IN AN INFANT: A RARE CAUSE OF DIFFICULT AIRWAY.

Ana Isabel Marques¹, Ivanete Peixer², Teresa Rocha².

1 – Serviço de Anestesiologia, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada; 2 – Serviço de Anestesiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- 3rd Annual Congress of the European Society of Paediatric Anaesthesiology.

1. Pre-assessment data of the patient

A 2-year-old boy, weighing 15 kg was admitted with a history of limited mouth opening (inter-incisor distance of 6 mm), hypoplastic and retrognathic mandible (bird face deformity) and facial asymmetry from left temporomandibular joint ankylosis (TMJA). He was born at term, after an uneventful pregnancy, and there was no report of trauma during caesarean section. No other possible aetiologies were identified. He was scheduled for mandibular osteotomy. Preoperative ENT examination revealed adenotonsillar hypertrophy.

2. Anaesthetic Plan

A fiberoptic nasal intubation was performed under deep inhalation anaesthesia with sevoflurane, with the patient breathing spontaneously. Midazolam (0.05 mg.kg⁻¹) and alfentanil (0.03 mg.kg⁻¹) were given and anaesthesia was maintained with O₂/air and sevoflurane. No neuromuscular blocking agent was administered since the surgical team needed facial nerve monitoring.

3. Description of incident

During surgery an accidental extubation occurred and an attempt was made to re-intubate the trachea by direct laryngoscopy. Although the osteotomy was nearly completed, the vocal cords could not be visualized (Cormack-Lehane grade IV laryngoscopic view).

4. Solving the problem

Re-intubation was finally accomplished with the flexible fiberscope and the procedure was concluded without any more incidents. Extubation was performed 24 hours postoperatively with the patient fully awake. After surgery mouth opening improved to inter-incisor gap of 15 mm.

5. Lessons learned and take home message

Two airways issues present in this case can lead to difficult ventilation and intubation: TMJA and adenotonsillar hypertrophy. These difficulties were anticipated and managed accordingly. The accidental extubation brought to our attention the fact that, even after surgical correction, this airway remains challenging. Even with intensive jaw stretching exercises there is a high incidence of re-ankylosis, especially in younger patients. One should bear that in mind when anaesthetizing patients with TMJA.

Palavras-chave: Temporomandibular Ankylosis; Difficult Airway and Anesthesia.

TERAPÊUTICA COM RT-PA INTRAVENOSO EM GRÁVIDA COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL.

Paulo Rego Sousa¹, Ruth Geraldês², Teresinha Evangelista², Teresa Pinho e Melo².

1 - Serviço de Neurologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central E.P.E., Lisboa; 2 - Unidade de Acidentes Vasculares Cerebrais, Serviço de Neurologia, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, Lisboa.

- Congresso Nacional de Neurologia 2011, 3-5/11/2011, Lisboa (Poster em sala).
- Revista Sinapse 2011;11 (2):78 (Resumo).

Introdução: Apesar da gravidez estar associada a adaptações fisiológicas que podem aumentar o risco de AVC isquémico, a sua ocorrência é rara. A utilização da trombólise durante a gravidez não foi avaliada em ensaios clínicos, sendo uma contra-indicação relativa para esta terapêutica. Apresentamos um caso de uma grávida com AVC isquémico agudo tratado com rt-PA.

Caso Clínico: Grávida de 38 anos de idade, segunda gesta com 21 semanas (1 aborto espontâneo aos 37 anos), observada com 100 minutos de evolução de disartria, parésia facial central, hemiplegia e hemihipostesia direitas (NIHSS 14). A RM-difusão mostrou lesão isquémica aguda capsulo-caudado-lenticular esquerda. Após consentimento informado, foi feita a trombólise intravenosa com rt-PA (0,9 mg/Kg), com melhoria do defeito neurológico no final da infusão (NIHSS 10). Não foram observadas complicações no bem-estar fetal ou no estado da placenta. Apesar da prevenção de trombose venosa profunda (TVP), ao 10º dia de hospitalização, desenvolveu TVP da veia popliteia direita e tromboembolismo pulmonar. A investigação subsequente mostrou um foramen oval patente e anticorpo anti cardiolipina positivo. A terapêutica antiagregante foi substituída por anticoagulação com heparina de baixo peso molecular. Na alta a doente mantinha disartria, parésia facial central, hemiparésia direitas (NIHSS 9), com resolução clínica da TVP e um Rankin de 4.

Aos 11 meses de acompanhamento, a doente consegue andar sem ajuda, com um Rankin de 3. O bebé nasceu às 26 semanas por rotura espontânea de bolsa amniótica, actualmente com 7 meses de idade corrigida e desenvolvimento psico-motor adequado.

Conclusões: Estudos em animais mostram que o rt-PA não passa a barreira placentária e os escassos relatos da trombólise na gravidez sugerem que esta terapêutica não deve ser evitada, sobretudo no AVC potencialmente incapacitante. No entanto, na ausência de estudos sobre a eficácia e segurança do rt-PA durante a gravidez, apenas o conhecimento, de todos os casos tratados e seus resultados, pode ajudar na decisão terapêutica.

Palavras Chave: Acidente Vascular Cerebral, Grávida, rt-PA.

THE IMPACT OF A BIOENGINEER IN THE ORTHOPAEDIC FIELD.

João Lameiras Campagnolo.

Serviço de Ortopedia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa

Central, Lisboa.

- IST Lisboa, Biomechanical Devices and Technologies Course Module do MIT Portugal.

Esta formação incluiu-se no plano formativo do M.I.T. Portugal de Bioengenharia; esta “aula” foi dividida nos seguintes itens:

- Introdução
- Aspectos mecânicos do Sistema musculo-esquelético
- Alterações Congénitas
- Alterações do desenvolvimento
 - Patologia neurológica
 - Patologia muscular
 - Patologia metabólica
 - Traumatologia
- A “3ª Idade”
 - Patologia degenerativa
 - Traumatologia
- Aplicações na Bio-engenharia
- Discussão

Palavras-chave: bioengineer, orthopaedic

TORCICOLO NO SERVIÇO DE URGÊNCIA: UMA QUEIXA, VÁRIAS DOENÇAS.

Marisa Inácio Oliveira, Ana Isabel Cordeiro, Sílvia Afonso, António Marques.

Equipa Fixa da Urgência de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- 12º Congresso Nacional de Pediatria, Albufeira, Outubro 2011 (Comunicação Interactiva).

Introdução: O torcicolo é uma queixa comum no serviço de urgência pediátrico podendo ter na sua base múltiplas etiologias. Maioritariamente, traduz uma patologia benigna mas, em casos raros pode ser a manifestação de patologias potencialmente graves.

Apresentam-se quatro casos clínicos que ilustram doenças distintas que se apresentaram como torcicolo.

Casos clínicos: Caso 1: Menino, 23 meses, torcicolo há um mês associado a lacrimação ocular à esquerda, dificuldade na deglutição e sialorreia. Apresentava ptose palpebral à esquerda; fotofobia e epífora e aparente dor à mobilização cervical. A TC crânioencefálica (CE) revelou lesão latero-bulbar esquerda, com extensão aos pedúnculos cerebelosos compatível com lesão tumoral. **Caso 2:** Rapariga, 15 anos, com torcicolo e cervicalgia há um dia sem traumatismo associado, cefaleia frontal intensa que agrava com o decúbito e um episódio de vômito associado. Com dor à palpação e mobilização cervical. Sem sinais neurológicos focais. TC CE sem alterações e da charneira cervical com colecção extraaxial anterior e antero-lateral esquerda de C0 a C3, em relação com hematoma epidural, aspecto confirmado na RM da coluna cervical. **Caso 3:** Menino, 11 meses, com torcicolo há um mês e sudorese nocturna. Ao exame objectivo com discretas adenopatias cervicais bilaterais de características inflamatórias. Sem sinais neurológicos focais. Analiticamente: VS 62 mm/h; PCR 18,2 mg/L; sem outros parâmetros de infecção. A RM CE e da coluna cervical mostrou espondilodiscite em C3-C4, coexistindo volumoso abscesso pré-vertebral de C5-C6 até ao arco anterior do atlas. **Caso 4:** Menina, 4 anos, dor laterocervical há uma semana e um pico febril em D1; com agravamento recente da dor e torcicolo. Apresentava adenopatia cervical esquerda de 2 cm, elástica e ligeiramente dolorosa, rinorreia purulenta anterior e posterior. A TC do pescoço mostrou lesão hipodensa parafaríngea esquerda, condicionando desvio da via aérea, mantendo esta normal permeabilidade. O estudo ecográfico complementar evidenciou a presença de colecção purulenta em localização profunda, posterior aos grandes vasos, compatível com abscesso parafaríngeo.

Comentários: Estes casos pretendem ilustrar a diversidade etiológica dos torcicolos e a consequente dificuldade na sua abordagem em contexto de urgência. Salienta-se a importância da exclusão de sinais de alarme que apontem para doenças graves, uma vez que o diagnóstico atempado e terapêutica adequada permitem melhorar o prognóstico.

Palavras-chave: torcicolo, serviço de urgência, casos clínicos, diagnóstico

TOXIC EPIDERMAL NECROLYSIS - SODIUM VALPROATE AND VANCOMYCIN?

João Antunes¹; Sara Lestre²; Andreia Gonçalves³; André Borges³; Regina Viseu⁴; Isabel Baptista³.

1 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital Dona Estefânia Hospital, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisbon, Portugal; 2 – Serviço Dermatologia Santo António dos Capuchos Hospital, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisbon, Portugal; 3 – Medicina UF 1.2, São José Hospital, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisbon, Portugal; 4 - Laboratório de Imunologia, São Bernardo Hospital, Lisbon, Portugal.

- XXIX Congress of the European Academy of Allergy and Clinical Immunology EAACI. Istanbul, 11-15 de Junho de 2011 (Poster com discussão).

Background: The prevalence of adverse drug reactions (ADR) in hospitalized patients is estimated at 10-20% and can be potentially life-threatening. Toxic epidermal necrolysis (TEN) is one of the most severe forms of ADRs, with low incidence but high mortality. The most frequently incriminated drugs are antibiotics, non-steroidal anti-inflammatory drugs and anti-convulsants. Other drugs, such as vancomycin, although less frequent, can also be involved.

Case-Report: The authors present the case of a 79-year-old female, with severe hemorrhagic cerebrovascular disease, due to accidental head trauma. The patient was attended in an intensive care unit and developed several nosocomial infections. In the course of treatment with meropenem (4 days), vancomycin (17 days) and sodium valproate (29 days), the patient started with fever, skin lesions on the trunk, face and upper extremities and erythema and erosions of the buccal, ocular and genital mucosa. Clinical condition progressed to blister formation and epidermal detachment of 80-90% of total body surface, in a week. Suspected drugs were immediately discontinued and supportive care measures and specific therapies (plasmapheresis and N-acetylcystein) were adopted with complete clinical resolution in 3-4 weeks. In the course of treatment, the patient was given midazolam, propofol, alphenantyl, fluconazole and beta-lactams (ceftazidime), with no adverse reactions. About 4 weeks after acute phase, lymphocyte transformation test (LLT) was performed with meropenem, vancomycin and sodium valproate, in order to identify the eliciting drug. Stimulation indices were, respectively, <2.0, 7.4 and 6.4 (positive cut-off >3).

Discussion: The underlying etiology of TEN is poorly understood. Drug allergy is often implicated and cellular hypersensitivity (delayed Th2 response) appears to be involved. The role of infections, drug interactions and genetic factors remains under scope. Although still a research tool, LLT was decisive to prove the immunologic basis of the reaction. Vancomycin and sodium valproate are strictly contraindicated in this patient.

Palavras-chave: anti-convulsivantes, necrólise epidérmica tóxica, alergia medicamentosa.

TRAJETÓRIAS DO DESENVOLVIMENTO ATÍPICO.

Maria do Carmo Vale.

Centro de Desenvolvimento da Criança, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Instituto Superior de Psicologia Aplicada, ISPA, 12 de Dezembro de 2011.

Foram abordadas as principais patologias do desenvolvimento infantil suscetíveis de serem atenuadas ou melhoradas mediante intervenção atempada na criança e família de técnicos devidamente preparados para essa finalidade.

O Sistema Nacional de Intervenção Precoce para a Infância – SNIPI - legislado pelo DL 281/2009, mediante acordo tripartido do Ministério da Saúde, Ministério da Educação e Cultura e Ministério da Segurança Social e Solidariedade, criou um importante recurso, colmatando uma lacuna na assistência á criança e família com deficiência ou em risco de a desenvolver, contribuindo iniludivelmente para a melhoria assistencial deste grupo de crianças e famílias.

Discutida a filosofia subjacente, critérios de elegibilidade e organização do SNIPI na Região de Lisboa.

Palavras-chave: desenvolvimento infantil, deficiência, Intervenção precoce.

TRANEXAMIC ACID FOR MAJOR SPINAL SURGERY IN CHILDREN. A RETROSPECTIVE STUDY.

Clara Correia; Lisette Matos; Teresa Rocha.

Serviço de Anestesiologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- 3rd ANNUAL CONGRESS OF THE EUROPEAN...

Introduction: Paediatric patients who undergo posterior spinal fusion surgery to correct scoliosis often require multiple blood transfusions. Tranexamic acid is a synthetic antifibrinolytic drug that reduces transfusion requirements in scoliosis surgery (1),(2),(3).

Methods: To evaluate the efficacy of prophylactic tranexamic acid (TA) (initial dose of 10mg/kg and infusion of 1mg.kg(-1).h(-1)) in reducing perioperative blood transfusion requirements, we reviewed patients files and compared the amount of blood lost and blood transfused in the perioperative period of 12 patients (54.5%) that received TA and 10 patients (45.5%) who did not received TA. T-Student test was applied.

Results: The average difference of blood losses (2,67 +/- 6,06ml) and blood transfused (212,9 +/- 101,1ml) between the two groups was not statistically significant ($p>0.05$). No thrombotic complications were detected in either group.

Discussion: Results of the current study showed that prophylactic low dose of TA did not have a significant effect in the management of intraoperative blood loss and transfusion requirements in children undergoing scoliosis surgery. It is important to emphasize that our study is retrospective and that the size of the sample is small. Further studies are needed to evaluate the efficacy and safety of TA on paediatric scoliosis surgery.

Palavras-chave: Tranexamic acid; reducing perioperative blood transfusion.

Poster

ACQUIRED-TRANSIENT FACTOR X DEFICIENCY IN A TEENAGER WITH EXTENSIVE BURNS.

Andreia Mascarenhas¹, Marilene Eusébio², Orquídea Freitas³, Teresa Almeida³

1 - Department of General Pediatrics, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; 2- Department of General Pediatrics, Centro Hospitalar do Barlavento Algarvio, Portimão, Portugal; 3 - Hematology Unit, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa

- Publicado na Revista BMJ Case Reports 2011; doi:10.1136/bcr.12.2010.3618.
- Prémio Pierre Fabre 2011 (publicação).

Summary: Acquired factor X deficiency is an extremely rare situation. It has shown to be associated with systemic amyloidosis, respiratory mycoplasma infection, factor X inhibitors, antiphospholipid antibodies, vitamin K deficiency/liver disease as well as the use of certain medications (meropenem, valproic acid). The pathogenesis and transient nature of this deficit remain poorly understood. The authors describe the case of a teenager hospitalised for extensive burns that developed active bleeding after removal of central venous catheter. He was diagnosed with transient factor X deficiency. Normalisation of coagulation status and factor X levels occurred spontaneously 10 days after the bleeding episode.

Palavras-chave: acquired, burns, factor X deficiency, transient.

Artigo

#

TRAQUEOSTOMIAS EM PEDIATRIA - O PONTO DE VISTA DO PEDIATRA PNEUMOLOGISTA NA UCERN

Fátima Abreu, Oliveira Santos

Unidade de Pneumologia, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, 8 de Fevereiro 2011

A abordagem deste tema, tradicionalmente do âmbito de Otorrinolaringologia e Medicina Intensiva, deveu-se ao facto da UCERN receber crianças traqueostomizadas e com necessidade de ventilação de longa duração, que após transitarem dos Cuidados Intensivos, necessitam de seguimento por parte do pediatra pneumologista.

Faz-se uma revisão das Traqueostomias em Pediatria, das suas indicações actuais, da multidisciplinaridade dos cuidados requeridos, das possíveis complicações locais ou mais generalizadas, relacionadas com este procedimento ou com a doença de base.

Por último e com base no tema, faz-se uma referência sumária aos casos de crianças com traqueostomia que temos tido na UCERN.

Palavras-chave: traqueostomia, indicações, complicações, casos clínicos

TRATAMENTO DO QUELÓIDE: O ESTADO DA ARTE.

Rita Cardoso Francisco, Fernando Fonseca, Mafalda Pires, Isabel Seixo, Maria José Costa.

Medicina Física e Reabilitação, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- XII Congresso Nacional da Sociedade Portuguesa de Medicina Física e de Reabilitação, Salgados, 10-12.Março 2011.

Resumo: Uma das complicações da cicatrização cutânea é a formação de quelóide. O quelóide surge por alterações no processo de cicatrização, com produção excessiva de colagénio e conduzem a limitação estética ou mesmo funcional.

Métodos: Revisão bibliográfica do tratamento dos quelóides nos motores de busca PubMed, Gateway Ovid, Medscape.

Resultados: O tratamento pode consistir em crioterapia, silicone, pressoterapia, injeção com corticóide, radiação ou cirurgia. Das muitas técnicas usadas no tratamento dos quelóides, poucas estão fundamentadas em estudos prospectivos com grupos controlo adequados. O uso de silicone e a injeção intralesional com corticosteróides, são os únicos tratamentos para os quais há recomendações baseadas na evidência.

Conclusão: Não há guidelines para o tratamento dos quelóides. O tratamento tem que ser individualizado, dependendo da distribuição, dimensões, espessura e consistência das lesões. É importante que as práticas usadas e as novas técnicas emergentes sejam baseadas em estudos de larga escala e com follow-up longo antes de serem efectivamente recomendados.

Palavras-chave: quelóide, tratamento.

Poster

TRATAMENTO ORTOPÉDICO DA O.I.

João Lameiras Campagnolo.

Serviço de Ortopedia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.

- I Congresso da APOI, Alcoitão, 14 de Maio de 2011 (Conferência).

Neste 1º Congresso da Ass. Port. de Osteogenese Imperfeita (OI), foi feita uma revisão dos princípios terapêuticos da patologia ortopédica da OI. A apresentação dividiu-se nos seguintes itens:

- ▣ Definição
- ▣ Classificação
- ▣ Diagnóstico Diferencial
- ▣ Estratégias Globais de Tratamento
- ▣ Dicas e "truques"
- ▣ Conclusões

Palavras-chave: tratamento ortopédico, osteogénese imperfeita

TRATAMENTO ORTOPÉDICO DA O.I.

João Lameiras Campagnolo.

Serviço de Ortopedia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.

- 5º Congresso Recoa, 1 de Abril de 2011, Albufeira (Conferência).

A Osteogénese Imperfeita (OI) é uma doença genética com uma incidência de 1 em 10000 a 20000 nascimentos. Afecta a qualidade e/ou a quantidade de colagénio tipo I nos tecidos, assim como a sua distribuição (conforme o tipo da doença, segundo a Classificação de Sillence). Tem repercussão na estrutura óssea mas também das escleróticas, do ouvido, da pele, dos ligamentos, dos dentes, do coração, etc.

A avaliação destes doentes implica uma equipa multidisciplinar, pois colocam-se problemas de diagnóstico diferencial, nomeadamente com a síndrome da criança maltratada.

As estratégias terapêuticas incluem abordagens não cirúrgicas (farmacológicas, reabilitação, talas, intervenções psicológicas e outras) e cirúrgicas.

Várias são as complicações possíveis e interessa saber evitá-las e/ou resolvê-las.

Estes doentes devem ser avaliados precocemente e, se possível, em centros médicos de referência.

Palavras-chave: tratamento ortopédico, osteogénese imperfeita

TREZE ANOS DE EXPERIÊNCIA A FAZER REABILITAÇÃO AUDITIVA INFANTIL.

José Araújo Martins¹, Isabel Correia¹, Rita Ferreira¹, Pedro Brazão Santos¹, Rui Gonçalves², Salomé Almeida², Luis Nunes², Luisa Monteiro¹.

1 – Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital Dona Estefânia, CHLC, EPE; 2 – Serviço de Genética Clínica, Hospital Dona Estefânia, CHLC, EPE.

- Comunicação no 58º congresso Nacional da SPORL 2011, Albufeira 5/5/2011.
- Comunicação livre no CEORL de 2012, Barcelona, 2/7/2011.

Objectivos: Caracterizar a nossa população (características epidemiológicas, diagnóstico, tipo de perda auditiva e estado de reabilitação); correlacionar a apresentação clínica com o diagnóstico e as variáveis de reabilitação; aplicar o conhecimento adquirido para melhorar a nossa prática.

Métodos: Contexto – consulta de reabilitação auditiva num centro de referência terciário em Lisboa; Desenho do estudo – estudo de coorte retrospectivo baseado nos dados de processos clínicos. População – todos os processos de crianças nascidas a partir de 1998 (437 no total) foram analisados, resultando na selecção de 322 crianças que cumpriam os critérios de inclusão: hipoacusia moderada ou mais grave, persistente e documentada. Fez-se o tratamento estatístico padrão dos dados.

Resultados: A idade média de referência à consulta tem vindo a diminuir de 55 meses (1998-200) para 12 meses (2007-2009). Em 3/4 dos doentes o motivo de referência é hipoacusia ou alterações nos programas de rastreio auditivo neonatal. Cerca de 43,5% das crianças tinha um diagnóstico definitivo. A maioria (2/5) devia-se a causas genéticas. Dezassete usam implante coclear. Apesar de altamente variável, o atraso médio entre a referência à consulta e a protetização foi de 5,2 meses. O ganho tonal médio foi de 31dB. Apenas o tipo de diagnóstico definitivo e a gravidade da hipoacusia influenciaram o desenvolvimento de linguagem. Os doentes com causa genética e infecção congénita por citomegalovírus tendem a apresentar hipoacusia de agravamento progressivo. As causas infecciosas são responsáveis pelas perdas auditivas de maior gravidade.

Conclusão: É importante garantir um bom registo de dados e estabelecer orientações de diagnóstico e intervenção detalhadas. O rastreio auditivo neonatal tem permitido iniciar a reabilitação auditiva de crianças com hipoacusia mais cedo. A maioria dos casos deve-se a alterações genéticas e este diagnóstico juntamente com a infecção congénita por citomegalovírus devem ser considerados, especialmente se houver agravamento progressivo da hipoacusia.

Palavras-chave: reabilitação auditiva, infantil, hipoacusia

TROMBECTOMIA EM ADOLESCENTE DE 14 ANOS COM AVC ISQUÉMICO AGUDO.

Susana Rocha¹, Anaxore Casimiro², Cristina Sousa³, João Alcântara³, João Reis⁴, Rita Lopes Silva¹.

1 - Serviço de Neurologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central E.P.E., Lisboa; 3 - Unidade Cerebrovascular (UCV), Hospital de São José, Centro Hospitalar Lisboa Central E.P.E., Lisboa; 4 - Serviço de Neurorradiologia, Hospital de São José, Centro Hospitalar Lisboa Central E.P.E., Lisboa.

- Reunião de Outono da Sociedade Portuguesa de Neuropediatria, 30/9/2011, Coimbra (Comunicação Oral).

Introdução: Nos últimos anos tem havido um reconhecimento crescente da doença cerebrovascular na criança. O AVC isquémico em idade pediátrica tem uma incidência de 2-3 casos/100000/ano, e está associado a elevada morbidade. Dada a sua raridade, torna-se difícil a realização de estudos multicêntricos à semelhança dos que têm sido feitos em adultos, não havendo ainda consenso sobre terapêutica em fase aguda neste grupo etário. Estão publicados casos clínicos ou pequenas séries em que foi realizada trombólise e/ou embolectomia em crianças.

Caso clínico: Adolescente de 14 anos, raça negra, com antecedentes de valvulopatia mitral reumática, recorreu ao SU, por instalação súbita de diminuição de força do hemicorpo esquerdo e assimetria facial, com 30 minutos de evolução. Apresentava-se hemodinamicamente estável, vigil, orientada, anosagnósica, com paralisia facial central esquerda e hemiplegia esquerda flácida com Babinski homolateral (NIHSS 14). Realizou TC-CE e angio-TC que mostraram hiperdensidade do segmento M1 da artéria cerebral média (ACM) direita por oclusão. Foi efectuada angioplastia de reperfusão com trombectomia, com recanalização completa, pelo que não fez trombólise iv (NIHSS 4). Iniciou antiagregação plaquetária e posteriormente anticoagulação. A RM encefálica, 24 horas depois, evidenciou enfarte isquémico profundo da região posterior do núcleo lenticulado, cápsula externa e corpo do núcleo caudado, sem transformação hemorrágica. Na angio-RM mantinha redução focal segmentar da porção M1 distal, embora menos acentuada. Clinicamente verificou-se resolução quase completa dos sinais focais, persistindo apenas discreta hemiparésia distal. Foi feita investigação etiológica com ecocardiograma transtorácico, eco-doppler cervical e transcraniano e estudo dos factores protrombóticos, não tendo sido encontradas outras alterações.

Conclusões: O rápido diagnóstico e intervenção terapêutica no caso apresentado permitiram uma boa recuperação do quadro neurológico. Julgamos tratar-se do primeiro caso descrito no nosso país de trombectomia isolada num adolescente com AVC agudo, existindo alguns casos submetidos a trombólise. A terapêutica mais indicada no AVC agudo na idade pediátrica é controversa, pelo que propomos discutir a criação de uma “via verde pediátrica intrahospitalar”, adaptada a cada realidade hospitalar.

Palavras-chave: acidente vascular cerebral isquémico, criança, adolescente, trombectomia

TUBERCULOSE PULMONAR – AINDA É DIFÍCIL FAZER O DIAGNÓSTICO?

Jenny Gonçalves¹, Marisa Oliveira¹, João Neves^{1,2}, Marta Oliveira², Maria João Brito¹.

1 - Unidade de Infecçiology; 2 - Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Dona Estefânia – CHLC – EPE.

-12º Congresso Nacional de Pediatria, 6-8 de Outubro de 2011 (Poster)

Introdução: Em Portugal, na última década tem-se assistido a um decréscimo anual de tuberculose (TB) (média de 6.4%), continuando no entanto a existirem bolsas da doença. Na adolescência a forma clínica aproxima-se da do adulto, mas podem ocorrer apresentações que dificultem o diagnóstico.

Caso clínico 1: Adolescente de 14 anos, com tosse durante seis semanas, expectoração mucopurulenta escassa, dorsalgia ocasional após o exercício e astenia. Recorre à urgência por febre alta (40.5°C), toracalgia e dificuldade respiratória. A radiografia de tórax revelou volumoso hidropneumotórax direito, com colapso total do pulmão e necessidade de drenagem torácica imediata. A TC identificou cavitação e focos de condensação no lobo inferior, pelo que iniciou antibacilares. Houve evolução para *Acute Respiratory Distress Syndrome* e paragem cárdio-respiratória, com necessidade de ventilação mecânica e toilette pleural, complicada de hemotórax. No lavado broncoalveolar (LBA) e líquido pleural isolou-se *M. tuberculosis*. A evolução foi complicada de fístula pleurocutânea e paquipleurite grave.

Caso clínico 2: Adolescente de 17 anos, com dor subcostal de agravamento progressivo, febre (38°C), sudorese e astenia com um mês de evolução, medicada com amoxicilina/ácido clavulânico e depois ciprofloxacina, sem melhoria. Os exames imagiológicos revelaram condensação na base direita, derrame pleural e hipotransparência nodular superior. A toracoscopia mostrou derrame sero-hemático e aderências pulmonares. Medicada com cefotaxima e vancomicina e posteriormente penicilina e claritromicina com melhoria clínica progressiva, mantendo no entanto derrame residual. Exame directo e PCR para BAAR da biopsia pleural e LBA negativos. Teste de Mantoux com 8 mm de induração. Após cinco semanas a TC mostrava ainda opacidades alveolares no lobo superior direito com broncograma aéreo com um nível hidro-aéreo e derrame pleural colectado. Repetiu biópsia pleural, com exame directo e PCR para BAAR novamente negativos. Anatomopatologia com pleurite granulomatosa, pelo que iniciou antibacilares. Após seis semanas de internamento isolou-se *M. tuberculosis* no exame cultural da 1.ª biopsia pleural.

Comentários: Pelas suas características os adolescentes recusam muitas vezes o recurso ao médico na doença. Neste grupo etário, as formas de apresentação da TB podem ser graves como aconteceu no 1º caso ou difíceis de diagnosticar como no 2º caso, o que atrasa o diagnóstico e se associa a complicações graves.

Palavras-chave: tuberculose pulmonar, diagnóstico

TWO GESTATIONAL SACS, TWO LOCATIONS - HETEROTOPIC PREGNANCY - CASE REPORT.

Vanessa Olival, Maria José Bernardo, Carla Leitão, Manuela Coelho, Maria João Nunes, Isabel Nery, Ricardo Mira.

Serviço de Ginecologia-Obstetrícia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Hospital de Dona Estefânia, Lisboa, Portugal.

- Reunião Internacional, 10th World Congress in Fetal Medicine, Malta, 26-30/06/2011 (poster).

Introduction: Heterotopic pregnancy (HP) is defined as two gestational sacs simultaneously present in two different locations, being the uterus and the fallopian tubes the more common. Sporadic HP is a very rare condition (1:30,000 pregnancies). With the use of medically assisted reproduction the prevalence is significantly higher (1:7,000). Considering spontaneous pregnancy, HP is associated with risk factors, being prior inflammatory pelvic disease the most common. The clinical presentation is similar to that of ectopic pregnancy or spontaneous miscarriage although it is usually a more late diagnosis.

Case report: 25 year-old pregnant woman, OI 0000, previously healthy; admitted at the Emergency Department (ED) with acute pelvic pain mainly at the right iliac fossa and moderate vaginal bleeding confirmed by speculum examination. She was hemodynamically stable and the bimanual palpation was painful; no prior medically assisted reproduction technique had been performed. The haemoglobin value was within normal range and the serum β -hCG was 2,763mUI/mL. The ultrasonography at the ED showed an *in utero* gestational sac and another one inside the right fallopian tube; in both gestational sacs cardiac activity was absent.

HP diagnosis was then established and the patient was admitted at the Obstetrics Ward for surveillance and ultrasonographic/laboratorial reassessment; complete miscarriage of the uterine pregnancy occurred but methotrexate was necessary for the treatment of persistent tubarian pregnancy.

Conclusion: When evaluating a pregnant woman with pelvic pain and vaginal bleeding one should always be aware of several differential diagnosis amongst which HP should be considered. If the patient has *in utero* viable pregnancy the treatment of the ectopic concomitant gestational sac should be as conservative as possible; methotrexate should not be used in that situation as it leads to uterine pregnancy miscarriage in about one-third of the patients.

Key-words: Heterotopic pregnancy, pregnant woman, ectopic pregnancy, acute pelvic pain.

Poster

UM CASO CLÍNICO.

Filipa Fortunato.

Serviço de Patologia Clínica, Área de Diagnóstico Biomédico, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- Formação em serviço do Serviço de Patologia Clínica do CHLC – 26 de Julho de 2011.

Caso clínico: Doente do sexo feminino de 29 anos, raça caucasiana, grávida de 32 semanas, com antecedentes pessoais de colecistite, foi à consulta de Medicina Materno Fetal do Hospital Dona Estefânia, após a qual realizou exames laboratoriais como Hemograma, Morfologia de Sangue Periférico, reticulócitos, cromatografia das hemoglobinas e G6PDH eritrocitária, assim como provas bioquímicas para estudo de anemia. A avaliação laboratorial do hemograma e esfregaço de sangue periférico revelaram anemia, anisocitose moderada, macrocitose ligeira, policromasia, reticulocitose, muitos esferócitos, raras células em gota e volume médio da célula esferificada inferior ao volume globular médio. A cromatografia das hemoglobinas não revelou fracções anormais e a G6PDH eritrocitária não foi sugestiva de deficiência de G6PDH. Relevantes na avaliação bioquímica foram o ferro e o ácido fólico aumentados e a vitamina B₁₂ diminuída. Após contacto com a colega da obstetrícia, confirmou-se terapêutica com ferro e ácido fólico em decurso devido à gravidez, verificou-se história de antecedentes familiares de possível “anemia perniciosa” e foram acrescentadas a avaliação das bilirrubinas total e directa, haptoglobina, desidrogenase láctica, fragilidade osmótica, anticorpo anti-factor intrínseco, anticorpo anti-células parietais e teste de Coombs directo para investigação de possível anemia hemolítica. Analiticamente, destacou-se a haptoglobina reduzida, bilirrubinas aumentadas, fragilidade osmótica sugestiva de esferocitose, LDH normal, anticorpos anti-factor intrínseco e anti-células parietais e teste de Coombs negativos. Com vista a aprofundar a investigação de possível esferocitose, fez-se um estudo das proteínas de membrana do esferócito que apresentou valores borderline, não tendo sido possível a confirmação deste diagnóstico, uma vez que a amostra se encontrava deteriorada, podendo ter interferido no resultado.

Comentários: Diagnóstico definitivo da anemia continua em aberto, a aguardar envio de nova amostra para estudo das proteínas da membrana dos eritrócitos, assim como resultados da investigação de antecedentes familiares e de parâmetros bioquímicos e hematológicos após período de amamentação. Também em aberto fica a investigação da má absorção da vitamina B₁₂ numa fase posterior ao período de amamentação.

Palavras-chave: anemia hemolítica, esferocitose, anemia perniciosa, gravidez.

UM CASO DE OSTEOMIELITE MANDIBULAR PRIMÁRIA EM SINDROMA DE DANDY-WALKER.

Rosário Malheiro, Ana Fernandes, Jorge Pinheiro, Lurdes Jorge.

Unidade de Estomatologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa.

- Sessão Clínica do Serviço de Estomatologia do Hospital de Sta. Maria, Lisboa, 22 de Novembro de 2011.

A osteomielite mandibular envolve grande diversidade de quadros clínicos, de natureza distinta, implicando colaboração entre especialidades e revisão continuada da bibliografia.

Os autores apresentam, pela projecção de PPT, um caso clínico atípico de osteomielite primária, com todos os registos imagiológicos que lhe correspondem, incluindo aspectos dos cortes histológicos das biópsias ósseas, bem como as decisões terapêuticas e respectiva discussão.

Palavras-chave: osteomielite.

Apresentação

UM CASO RARO DE HEMATÚRIA.

Andreia Mascarenhas, Isabel Castro.

Serviço de Nefrologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Publicado na Revista Einstein 2011; 9(1 Pt 1):81-3.

Resumo: A infestação por *Schistosoma haematobium* é comum em países africanos e no oeste asiático. Sua fase crónica é caracterizada pela deposição de ovos do parasita em vários tecidos do organismo com resposta inflamatória, formação de granulomas e fibrose. Afecta frequentemente as vias urinárias, apresentando-se com hematúria, e, em fases terminais, com insuficiência renal por obstrução urinária e, em último caso, neoplasia escamosa da bexiga. Dado que a infecção crónica pode resultar em elevada morbilidade, é imperativo que os médicos que assistem essa população de imigrantes se familiarizem com tal doença. Apresentou-se aqui o caso clínico de uma criança natural da Guiné-Bissau observado em consulta de Nefrologia por hematúria terminal monossintomática. O diagnóstico de schistosomíase urinária foi confirmado por exame parasitológico da urina e pelo exame anatomopatológico das biópsias vesicais. Após terapêutica com praziquantel, o doente ficou assintomático.

Palavras chave: Hematuria; *Schistosoma haematobium*; Relatos de casos.

Artigo

#

UNDETECTABLE LEVELS OF CSF AMYLOID-B PEPTIDE IN A PATIENT WITH 17 β -HYDROXYSTEROID DEHYDROGENASE DEFICIENCY.

Carlos Ortez^{1,2}, Cristina Villar^{1,2}, Carmen Fons^{1,2}, Sofia Duarte^{1,3}, Ana Pérez^{1,2}, Judith García-Villoria^{2,4}, Antonia Ribes^{2,4}, Aida Ormazabal^{2,5}, Mercedes Casado^{2,5}, Jaume Campistol^{1,2}, Maria Antonia Vilaseca^{2,5}, Angels García-Cazorla^{1,2}.

1 - Department of Neurology Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain; 2 - CIBER-ER (Biomedical Network Research Centre on Rare Diseases), Instituto de Salud Carlos III, Madrid, Spain; 3 - Neuropaediatric Department, Hospital D. Estefânia, CHLC, EPE and CEDOC, Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa, Portugal; 4 - Sección de Errores Congénitos del Metabolismo (IBC), Servicio de Bioquímica y Genética Molecular, Hospital Clínic, Barcelona, Spain; 5 - Department of Biochemistry, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, Spain.

- J Alzheimers Dis. 2011;27(2):253-7.

17 β -hydroxysteroid dehydrogenase 10 (HSD10) deficiency is a rare X-linked inborn error of isoleucine catabolism. Although this protein has been genetically implicated in Alzheimer's disease pathogenesis, studies of amyloid- β peptide (A β) in patients with HSD10 deficiency have not been previously reported. We found, in a severely affected child with HSD10 deficiency, undetectable levels of A β in the cerebrospinal fluid, together with low expression of brain-derived neurotrophic factor, α -synuclein, and serotonin metabolites. Confirmation of these findings in other patients would help elucidating mechanisms of synaptic dysfunction in this disease, and highlight the role of A β in both early and late periods of life.

Keywords: Amyloid- β peptide, cerebrospinal fluid, childhood, HSD10 deficiency, inborn errors of metabolism, neurotransmitters, synaptic proteins.

UTILIZAÇÃO DE BARRAS SUBCUTÂNEAS NO TRATAMENTO DE ESCOLIOSE PRECOCE PROGRESSIVA.

José Campos Martins¹, Rodrigo Moreira², Francisco Guerra Pinto², Emanuel Varela², João Lameiras Campagnolo³, Jorge Mineiro³.

1 - Serviço de Ortopedia do Hospital de São José. Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 2 - Serviço de Ortopedia do Hospital Curry Cabral, Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa; 3 - Serviço de Ortopedia Pediátrica do Hospital de Dona Estefânia. Centro Hospitalar de Lisboa Central, Lisboa.

- Congresso SPOT, 19 a 21 de Outubro de 2011, Estoril (Poster).

Introdução: As deformidades progressivas da Coluna Vertebral na Criança constituem um desafio para o qual existem diversas atitudes terapêuticas médicas e cirúrgicas.

A história natural da escoliose na população pediátrica pode passar pela não progressão, pela resolução espontânea ou pela sua progressão. Nestes últimos uma estratégia terapêutica imediata, multidisciplinar e precoce deverá ser encarada. A utilização de Barras Subcutâneas em distração constitui uma opção para as crianças com escoliose progressiva em que, pelo grau de maturidade de desenvolvimento ósseo, se contra-indica a fusão posterior (artrodese segmentar), adiando-se a mesma para fases mais avançadas de crescimento da coluna vertebral. O nosso objectivo é determinar o grau de eficácia e de segurança do tratamento de escolioses precoces e progressivas (EPP) utilizando a técnica de barras subcutâneas.

Material: Estudo retrospectivo de 10 casos de crianças com EPP, tratadas na nossa instituição entre 2007 e Maio 2010, com um follow-up médio de 13 meses, que não responderam à terapêutica conservadora, submetidas a cirurgia com barras subcutâneas em distração progressiva.

Métodos: Avaliação dos resultados clínicos e radiológicos obtidos.

Resultados: Apresentamos cinco casos de Escoliose Idiopática, um de Neurofibromatose, dois de Patologia Neuromuscular e dois de patologia polimalformativa. A média de idades foi de 6 anos, com ângulo Cobb médio de 68°. Verificou-se uma redução média do ângulo de Cobb de 40° (36-55°) e da distância T1-S1 em 56mm (32-95mm).

Como complicações há a registar um caso de hipostesia perna direita e dois casos de falência da fixação superior. Em nenhuma destas crianças foi ainda realizada terapêutica definitiva.

Discussão: Classicamente, a intervenção em crianças com EPP passa, inicialmente, pela utilização de ortóteses, com resultados díspares em termos de redução de progressão condicionando frequentemente a necessidade de uma intervenção cirúrgica precoce.

Conclusão: A utilização de barras subcutâneas é um método de tratamento seguro e eficaz. Permite a não progressão/melhoria da deformidade, sem aparente compromisso do crescimento ósseo.

A utilização de barras duplas parece apresentar maior grau de estabilidade e durabilidade do tratamento.

Palavras-chave: barras subcutâneas, escoliose, tratamento

VALIDAÇÃO DAS REGRAS DE OTTAWA PARA A POPULAÇÃO PORTUGUESA - ESTUDO PROSPECTIVO.

Patricia Rodrigues¹, Isabel Rosa², João Lameiras Campagnolo¹.

1 - Serviço Ortopedia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central; 2 – Serviço Ortopedia, Hospital São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental.

- ACTA MÉDICA PORTUGUESA; II Série Número 5; Setembro/Outubro 2011.

O traumatismo agudo da tibia-társica constitui um dos principais motivos de observação de doentes no serviço de urgência. Apesar de apenas cerca de 15% destes doentes apresentarem fracturas, é prática corrente a realização de radiograma simples em incidência antero-posterior e perfil. As regras de Ottawa para traumatismos da tibia-társica fornecem indicações específicas para a realização de radiogramas nestas situações, permitindo uma diminuição dos custos hospitalares e diminuição de exposição às radiações ionizantes. O objectivo do estudo é verificar se o protocolo das regras de Ottawa para avaliação de lesões da tibia-társica se pode adequar, por amostragem, à população portuguesa.

Material e métodos: Estudo prospectivo, realizado no SU Ortopedia, durante um período de nove meses, integrando todos os doentes que se apresentem com queixas na região do tornozelo com menos de 48h de evolução. Foram excluídos do estudo doentes politraumatizados e com escala de Glasgow menor que 15. Todos os doentes foram submetidos a radiografia do tornozelo e/ou pé (antero-posterior e perfil), consoante a localização das queixas; os radiogramas foram avaliados por os ortopedistas presentes no SU. Os doentes foram reavaliados em consulta cerca de 10-15 dias após lesão pelo mesmo observador.

Resultados: Foram avaliados 123 doentes (57 do sexo masculino e 66 do sexo feminino) com média de idades de 35,2 (entre os 7 e 88 anos). Dos 123 doentes avaliados, 60 tinham critérios positivos para avaliação radiológica, dos quais 43 apresentaram fractura; 63 tinham critérios negativos para radiografia, não havendo qualquer fractura. A sensibilidade das regras de Ottawa para detectar fracturas foi de 100%. A implementação das regras de Ottawa aparenta ter potencial para reduzir o número de radiografias necessário à avaliação destes doentes em cerca de 51%. **Conclusão:** A implementação das regras de Ottawa aparenta ter potencial para reduzir o número de radiografias necessário à avaliação destes doentes em cerca de 51%. Os resultados deste estudo demonstram não haver falsos negativos e estão de acordo com os resultados de outros estudos semelhantes o que nos sensibiliza para a implementação destes critérios nos nossos serviços de urgência, com todas as implicações socio-económicas que daí advêm.

Palavras-chave: traumatismo, tibia-társica, regras de Ottawa

VALORES DE REFERÊNCIA DE ROBUSTEZ ÓSSEA AVALIADA LOGO APÓS O NASCIMENTO POR ULTRASSONOGRAFIA QUANTITATIVA EM RECÉM-NASCIDOS DE TERMO E PRÉ-TERMO.

Luis Pereira da Silva¹, Ana Brito Costa², Laura Pereira², Ana Filipa Filipe², Daniel Virella¹, Ana catarina Moreira², Micaela Serelha¹, Lino Mendes².

1 - Licenciatura em Dietética e Nutrição, Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Lisboa; 2 - Unidade de Neonatologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 3 - Laboratório de Nutrição, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 4 - Centro de Investigação, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Acta Médica Portuguesa 2011;24:561-4.

Objectivo: Estabelecer valores de referência da robustez óssea nos primeiros dias de vida, em recém-nascidos de termo e pré-termo adequados para a idade de gestação nascidos em Portugal.

Métodos: Foi medida a velocidade do som (VdS) (m/s) por ultrassonografia quantitativa, numa amostra sistemática de recém-nascidos adequados para a idade de gestação, de termo e pré-termo, respectivamente nos primeiros dois e cinco dias após o nascimento. Foi avaliada a homogeneidade de valores entre géneros e entre grupos de idade de gestação.

Resultados: A amostra constou de 158 recém-nascidos, 34 de termo e 124 pré-termo (idade de gestação entre 26 a 41 semanas), com peso de nascimento de 595 g a 4195 g, 84 do sexo masculino (53,2%) e 20 gémeos (10,8%). A média da VdS aumenta significativamente com a idade de gestação. São providenciados valores de referência da VdS para os percentis 10, 25, 50, 75 e 90, para grupos de idade de gestação, sem distinção para o género.

Conclusão: São disponibilizados valores de referência de VdS nos primeiros dias de vida, de recém-nascidos adequados para a idade de gestação, de termo e pré-termo, nascidos em Portugal. Estes valores reflectem a robustez óssea intrauterina e servem de referência basal para estudos evolutivos realizados em Portugal.

Palavras-chave: robustez óssea, recém-nascido, ultrassonografia quantitativa, valores de referência.

VERTIGO IN CHILDREN - 42 CASES.

Inês Alpoim Moreira, Luísa Varão, Vera Reimão Pinto, Luísa Monteiro.

Serviço Otorrinolaringologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- 1st Congress of the Confederation of European ORL-HNS, Barcelona, 2-6 Julho 2011 (Poster).

Objectives: In 2008 we initiated the Children Vertigo Consultation in our ENT Department. In this study we pretend to describe the type and differences of vertigo in all the children that went to this consultation.

Material and Methods: Retrospective study of all medical records from children who went to the Vertigo Consultation between 2008 and 2010. Data were treated with descriptive statistic analysis.

Results: There were 42 cases in children with ages between 3 and 17 years old. Most patients were referred by the neurologist. The clinical data records included: age of the first episode, vertigo duration and frequency, associated symptoms like headache, family history of epilepsy and migraine. We also record changes in behavior and school performance, and positive cases were referred to Psychology Consultation. All children had audiometric tests, and the most of them had VEMP tested. Just a minor group of children perform VNG, TC or RMN.

Discussion: Vertigo in children normally has a benign course and in many cases is associated with migraine. But multidisciplinary team is essential to exclude neurologic, ophthalmologic or psychological pathology.

Key-words: vertigo, children

VIGILÂNCIA EPIDEMIOLÓGICA DA INFECÇÃO. RESULTADOS DE INQUÉRITOS DE PREVALÊNCIA NUM HOSPITAL PEDIÁTRICO.

Maria Teresa Neto.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.

- II Jornadas de Controlo de Infecção em Pediatria. II Jornadas de Controlo de Infecção em Obstetrícia e Ginecologia do Hospital de Dona Estefânia 2011, 17/11/2011, Lisboa (Palestra).

Introdução: Os Inquéritos de prevalência são estudos transversais que medem o número de doentes com infecção um determinado dia.

Enquadramento: foram realizados dois inquéritos de prevalência em Portugal em anos sequenciais – 2009 e 2010. O hospital de Dona Estefânia participou em ambos. O objectivo deste estudo foi mostrar os resultados obtidos num hospital pediátrico e compará-los com resultados nacionais e do CHLC.

População: Para efeitos do estudo foram excluídas grávidas e puérperas e mulheres internadas em enfermaria de ginecologia e as crianças transferidas de outros hospitais para serem tratadas com infecções adquiridas nesses hospitais. Foram incluídos no estudo 121 doentes no primeiro ano e 126 no segundo.

Resultados: A percentagem de RN foi semelhante nos dois anos (19% e 20,6%) assim como a de lactentes (24,8% e 27,8%). A taxa de infecção hospitalar foi de 11,6% em 2009 e 4,8% em 2010. A grande prematuridade (IG<28s) e o muito baixo peso (PN<1500g) como risco intrínseco e a punção venosa periférica e a cirurgia como risco extrínseco sobressaíram como os mais importantes nos dois anos. No que respeita a exposição a dispositivos invasivos, procedimentos e intervenções sobressaíram a NPT, a ventilação mecânica e os CVC. A infecção da corrente sanguínea e a pneumonia foram as localizações mais frequentes da infecção. Em 2009 houve 14,2% de infecções de órgão/espaco e 7,1% de infecção incisional/superficial em doentes operados mas em 2010 não foram registadas infecções em doentes cirúrgicos. A infecção hospitalar foi mais prevalente em unidades de cuidados intensivos, enfermaria de urologia e de queimados. Foram isolados 10 agentes infecciosos - *Candida*, *Klebsiella*, *Staph aureus*, *E. coli* e rotavirus. Os antimicrobianos mais utilizados foram cefotaxime, gentamicina, ampicilina/amoxicilina e metronidazol. Comparando com dados nacionais e do CHLC verifica-se que a percentagem de doentes com infecção hospitalar em 2010 foi superior na população pediátrica nacional excluindo o HDE e que nos dois anos foi muito superior nos adultos, sobretudo nos do Centro Hospitalar, a localização da infecção foi diferente assim como os agentes isolados e os antimicrobianos utilizados podendo concluir-se que um hospital pediátrico continua a ser uma ilha no panorama da infecção hospitalar.

Palavras-chave: vigilância epidemiológica, infecção, inquérito, prevalência, hospital pediátrico.

VIGILÂNCIA EPIDEMIOLÓGICA DA INFECÇÃO.

Maria Teresa Neto.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E., Lisboa; Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.

- Formação Básica em Controlo de Infecção, 2011; 7/04/2011. Lisboa (Palestra).

Em controlo de infecção os conceitos de epidemiologia e vigilância são de importância fundamental tal como definir o Plano de Vigilância de um Programa de Controlo de Infecção. Do mesmo modo é importante delinear objectivos e decidir a população alvo, definir que eventos irão ser englobados na vigilância e decidir que taxas irão ser determinadas. Os objectivos devem ser claros e realizáveis e o plano de vigilância deve estar acoplado a uma estratégia de prevenção. O objectivo primário deve ser conhecer a taxa de infecção endémica. A vigilância pode ser baseada numa ocorrência sentinela ou baseado na população. Os instrumentos epidemiológicos podem ser estudos de prevalência, estudos de prevalência caso-controlo ou estudos de incidência. Para determinação das taxas tem que ser conhecido o denominador. Os marcadores de vigilância epidemiológica estão bem definidos e é possível encontrar dados na bibliografia para comparar resultados. Contudo deve ser sempre tido em consideração que deve ser feito um ajuste para a gravidade da doença. O sistema de vigilância epidemiológica deve ser sujeito a avaliação no que respeita a rigor, efectividade e impacto económico. Em conclusão um sistema de vigilância epidemiológica deve ter objectivos claros e ser programado face à realidade da unidade de saúde onde vai ser implantado. Apesar do seu principal objectivo ser reduzir o risco, é ao conhecimento da taxa de infecção endémica que ele gera que vai buscar o seu maior valor. Diagnosticar, quantificar, modificar para melhorar e medir novamente, é o grande desafio.

Palavras-chave: vigilância epidemiológica, infecção.

VIH EM ADOLESCENTES HETEROSSEXUAIS. A PONTA DO ICEBERG?

Anaxore Casimiro, Conceição Neves, Flora Candeias

Consulta de Imunodeficiências, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospital de Lisboa Central, E.P.E.

- 12.º Congresso Nacional de Pediatria 2011, 6-8/10/2011, Albufeira (Poster com discussão).
- Acta Pediatr Port 2011;42 (4):S88 (Resumo).

Introdução: A Consulta de Imunodeficiências do Hospital de Dona Estefânia tem seguido ao longo dos anos crianças infectadas pelo VIH, a maioria por transmissão vertical. Os adolescentes têm sido tradicionalmente considerados como um grupo de risco acrescido para infecção VIH, pelos seus comportamentos, nomeadamente sexuais, incluindo o início precoce da vida sexual, o uso inconstante do preservativo, a duração dos relacionamentos e a prática de relações sexuais desprotegidas com múltiplos parceiros.

Objectivo: Análise do contexto sócio-demográfico e clínico dos adolescentes seropositivos, que adquiram a infecção por via heterossexual, seguidos na Consulta de Imunodeficiências do Hospital de Dona Estefânia.

Materiais e métodos: É feita uma análise retrospectiva, através da consulta dos processos clínicos. Foram analisados dados demográficos (idade, sexo, naturalidade, residência, escolaridade e actividades lúdicas), clínicos e laboratoriais. Foram excluídos os casos de transmissão por abuso sexual.

Resultados: São seguidos na consulta cinco adolescentes, quatro naturais de Portugal (80%) e um natural da Guiné-Bissau, todos com VIH 1. Quatro são do sexo feminino (80%), com uma mediana de idades de 16 anos (min 13; max 17). Frequentam entre o 9º e o 12º ano, sendo que uma das adolescentes abandonou a escola. Dois são fumadores (40%). À excepção de uma das doentes, com um namorado toxicodependente, consumidora ocasional de haxixe e com cinco parceiros sexuais, o único factor de risco acrescido para contágio nos restantes casos foi a não utilização de preservativo. A forma de apresentação foi variável, desde síndrome mononucleose like (dois), úlcera genital (um), análise por iniciativa própria (dois). Não se registam outras DSTs. Quatro (80%) estão a fazer terapêutica anti-retrovirica e todos se encontram assintomáticos.

Discussão: Com este trabalho, pretende-se chamar a atenção para um problema emergente que é a infecção em adolescentes heterossexuais, necessitando de uma abordagem holística, envolvendo a família, a escola e a sociedade em geral, não esquecendo o papel primordial dos profissionais de saúde.

A Lei n.º 60/2009 estabelece o regime de aplicação da educação sexual em meio escolar, tendo como uma das finalidades a redução de consequências negativas dos comportamentos sexuais de risco, tais como a gravidez não desejada e as infecções sexualmente transmissíveis. Apesar destes esforços prevê-se um aumento do número de casos por transmissão heterossexual.

Palavras-chave: VIH, Adolescentes, heterossexuais.

VITAMINA D E HIPOCALCÉMIA

Rita Santos, Daniela Amaral, Lurdes Lopes, Guilhermina Romão
Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE, Lisboa.

- Sessão da Área de Pediatria Médica, b22 de Fevereiro de 2011

A vitamina D tem um papel conhecido na homeostase do Cálcio e no metabolismo ósseo. A introdução da suplementação alimentar com Vitamina D diminuiu a incidência de carência de Vitamina D nos países desenvolvidos.

No entanto a carência de Vitamina D é ainda hoje comum em países subdesenvolvidos e em certos grupos étnicos, estimando-se que cerca de dois terços da população mundial sofra de algum grau de insuficiência de Vitamina D.

Apresentam-se dois casos clínicos, um lactente e um recém nascido, ambos com hipocalcémias graves secundárias à carência de Vitamina D.

Com este trabalho pretende-se: efectuar uma breve discussão e diagnóstico diferencial sobre as causas de hipocalcémia nas crianças; abordar sumariamente o metabolismo do Cálcio, salientando a importância da Vitamina D não só na saúde óssea como extra esquelético.

Palavras-chave: vitamina D, hipocalcémia, crianças

VOLVO INTESTINAL NO PERÍODO NEONATAL: EXPERIÊNCIA DE 8 ANOS NUM HOSPITAL PEDIÁTRICO TERCIÁRIO.

Aline Vaz Silva¹; Filipa Freitas¹; Maria Knoblich¹; Cristina Borges¹; Paolo Casella¹
Maria Teresa Neto²; Micaela Serelha².

1 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- 50 Congresso de la Sociedad Española de Cirurgia Pediátrica – Barcelona, 14 e 15 de Junho (Comunicação oral).

Objectivo: Análise dos casos de volvo intestinal ocorridos no período neonatal nos últimos 8 anos (2002 a 2010).

Material e métodos: Foram estudados os recém-nascidos admitidos na UCIN cujo diagnóstico de saída foi volvo intestinal. Foram estudados os seguintes parâmetros: idade gestacional e pós-natal, apresentação clínica e imagiológica, intervenção cirúrgica e resultados.

Resultados: Foram identificados 15 doentes 7 dos quais no último ano do estudo. Sete RN eram pré-termo (PT) ou ex pré-termo. A mediana de peso ao nascer foi de 2665g (660-3900); 4 RN eram muito baixo peso. A mediana de idade de início dos sintomas foi 7 dias; em 5 RN a doença teve início nas primeiras 24 horas de vida; em 3 destes, o volvo ocorreu in utero. Sinais e sintomas: grande distensão abdominal-12; resíduo gástrico bilioso-11; alterações da parede abdominal-5; dejeções com sangue-4; instabilidade hemodinâmica-6. Imagiologia: grande distensão de ansas, sem ar ectópico 10 doentes; ausência de ar no abdómen-4; trânsito intestinal contrastado sugestivo de malrotação e volvo-3; ecografia e Doppler abdominal com sinal de “whirlpool”-2. Todos foram submetidos a cirurgia de urgência, sendo o volvo confirmado intra operatoriamente; foi necessária ressecção intestinal em 9 doentes; 3 ficaram com síndrome do intestino curto; registou-se um óbito por falência multi-orgânica no período pós-operatório.

Conclusão: Foi encontrado um elevado número de casos de volvo intestinal em RN pré termo ou ex pré-termo, de volvo in utero e de elevada ocorrência de casos no último ano do estudo. Resíduo gástrico bilioso e distensão abdominal foram os sintomas mais frequentes de volvo e devem ser tomados em consideração no diagnóstico diferencial com outras situações cirúrgicas abdominais. As sequelas são potencialmente graves.

Palavras-chave: volvo intestinal, recém-nascido, neonatal.

VÓLVULO INTESTINAL EN EL PERÍODO NEONATAL: 8 AÑOS DE EXPERIENCIA EN UN HOSPITAL PEDIÁTRICO TERCIARIO.

Aline Vaz da Silva¹; Filipa Freitas¹; Maria Knoblich¹; Cristina Borges¹; Maria Teresa Neto²; Micaela Serelha²; Paolo Casella¹.

1- Área de Cirurgia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, EPE; 2 – Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- 50 Congreso de la Sociedad Española da Cirugía Pediátrica 2011, 14-15/06/2011 Barcelona (Comunicação oral).

Objectivo: Análise dos casos de volvo intestinal ocorridos no período neonatal nos últimos 8 anos (2002 a 2010).

Material e métodos: Foram estudados os recém-nascidos admitidos na UCIN cujo diagnóstico de saída foi volvo intestinal. Foram estudados os seguintes parâmetros: idade gestacional e pós-natal, apresentação clínica e imagiológica, intervenção cirúrgica e resultados.

Resultados: Foram identificados 15 doentes 7 dos quais no último ano do estudo. Sete RN eram pré-termo (PT) ou ex pré-termo. A mediana de peso ao nascer foi de 2665g (660-3900); 4 RN eram muito baixo peso. A mediana de idade de início dos sintomas foi 7 dias; em 5 RN a doença teve início nas primeiras 24 horas de vida; em 3 destes, o volvo ocorreu *in utero*. Sinais e sintomas: grande distensão abdominal-12; resíduo gástrico bilioso-11; alterações da parede abdominal-5; dejeções com sangue-4; instabilidade hemodinâmica-6. Imagiologia: grande distensão de ansas, sem ar ectópico-10 doentes; ausência de ar no abdómen-4; trânsito intestinal contrastado sugestivo de malrotação e volvo-3; ecografia e Doppler abdominal com sinal de “whirlpool”-2. Todos foram submetidos a cirurgia de urgência, sendo o volvo confirmado intra-operatoriamente; foi necessária ressecção intestinal em 9 doentes; 3 ficaram com síndrome do intestino curto; registou-se um óbito por falência multi-orgânica no período pós-operatório.

Conclusão: Foi encontrado um elevado número de casos de volvo intestinal em RN pré-termo ou ex pré-termo, de volvo *in utero* e de elevada ocorrência de casos no último ano do estudo. Resíduo gástrico bilioso e distensão abdominal foram os sintomas mais frequentes de volvo e devem ser tomados em consideração no diagnóstico diferencial com outras situações cirúrgicas abdominais. As sequelas são potencialmente graves.

Palavras-chave: volvo intestinal, recém-nascido, hospital pediátrico terciário

Artigo

VÓMITOS... E ALGO MAIS!

Inês Madureira^{1,2}, Ana Cordeiro¹, António Marques¹, António Bessa², Pedro Mendes³.

1 - Equipa Fixa de Urgência, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Equipa de Urgência A, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.; 3 - Serviço de Imagiologia, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital Dona Estefânia Lisboa, Junho-Julho 2011 (Poster).

Introdução: A Invaginação intestinal é a emergência abdominal mais frequente na primeira infância e a principal causa de obstrução intestinal entre os seis e os trinta e seis meses de idade. Na maioria dos casos de localização ileo-cólica e de etiologia idiopática, a hipertrofia das placas de Peyer resultante de uma infecção viral recente é apontada como o ponto de partida mais comum. Uma forte associação com a infecção por adenovirus está documentada.

A tríade clássica, constituída por paroxismos de choro traduzindo dor abdominal, fezes com sangue e muco e massa abdominal está presente à apresentação em menos de 15% dos casos.

Caso Clínico: Lactente do sexo masculino, seis meses de idade, com antecedentes de hiperreactividade brônquica, medicado com Flixotaide por agravamento recente da dificuldade respiratória. Observado no Serviço de urgência por múltiplos episódios de vómitos e prostração, com 3 horas de evolução, apresentando sinais de desidratação moderada, sem outras alterações ao exame objectivo. Analiticamente, leucocitose ($21\ 800 \times 10^9/L$) com neutrofilia e monocitose absolutas e PCR de 3mg/L. Por provável gastroenterite aguda procedeu-se ao estudo microbiológico, com resultado positivo para adenovirus. Foi internado em SO para hidratação endovenosa, mantendo vómitos biliosos. Cerca de 20 horas após o início do quadro, apresentou dejeção com sangue e muco associada a dor aparente à palpação abdominal. Colocada a hipótese de invaginação intestinal, fez ecografia abdominal que confirmou o diagnóstico. A redução pneumática foi bem sucedida, sem recidiva nas ecografias de controlo.

Discussão: Na maioria das crianças o diagnóstico de invaginação intestinal não é claro à apresentação. Dada a importância de um diagnóstico precoce, com vista a um tratamento atempado obviando complicações, sublinha-se a necessidade de manter um elevado nível de suspeição na avaliação de crianças com idade inferior a cinco anos, que se apresentem com dor abdominal e/ou vómitos de instalação súbita. A presença de vómitos, incoercíveis e biliosos, como no caso em discussão, é um sinal de alerta para a provável origem abdominal do quadro clínico.

Palavras-chave: invaginação intestinal, vómitos, diagnóstico

WHY AND HOW WAS REGIONALIZATION OF PERINATAL CARE ACCOMPLISHED IN PORTUGAL?

Maria Teresa Neto.

Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Jornada Internacional de Regionalización del Cuidado Perinatal. Dirección Nacional de Maternidad e Infancia. Ministerio de Salud de la Nación. Buenos Aires. Argentina. 2011, 11-13/04/2011 (Palestra).

Portuguese health care system was created in 1979. It is universal and for free. Expenses are supported by the State through taxes. The modern perinatal care system started by the end of 1970. The first neonatal intensive care units were created in 1980, the Portuguese Neonatal Society in 1985 and the National Neonatal Transport System in 1987. Until the seventies of twentieth century and even during eighties there were more than 200 hospitals with deliveries, a great part without obstetrician or paediatrician, a great percentage of pregnancies had no prenatal care, there were few neonatal intensive care units and perinatal mortality rate was one of the highest in the European countries. In 1987 an Experts Committee was nominated by the Health Ministry aiming to collect and analyse data on perinatal care and to suggest improvements. The Report resulting from this work is the main document on which is based the reform. The reform was a 9 years program in 3 years stages aiming to close hospitals with less than 1500 deliveries/year, to reclassify hospitals, to create Coordinating Units between health centres and hospitals, to equip neonatal intensive and intermediate care units, to define needs of obstetricians, paediatricians and nurses for each centre and to promote specialised training in neonatology for paediatricians and nurses. Levels of perinatal care were defined as well as localization of each level of hospital according to the number of deliveries in one geographic area, geographic difficulties and existing routes and connections. Steps for opening and closure of different levels of hospitals were very well programmed. The organization, capacities, number of obstetricians, neonatologists and nurses as well as equipment for each level of care was defined. Rules for pregnant women and newborns transfer from level II to level III hospitals were also well described. A specific training in neonatology was created starting in 1990. This organization resulted in an impressive decrease in mortality rates at all levels and still it is the policy we have today.

Palavras-chave: regionalization, perinatal care, Portugal.

XANTOGRANULOMA JUVENIL E IMUNODEFICIÊNCIA COMUM VARIÁVEL. RELACIONADAS?

João Farela Neves¹, Cláudia Constantino², Angelina Calado³, Ana Lacerda², Orquídea Freitas².

1 - Unidade de Imunodeficiências Primárias, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.; 2 - Instituto Português de Oncologia de Lisboa; 3 Hospital do Barlavento Algarvio; 4 Unidade de Hematologia, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central, E.P.E.

- Congresso da Área de Pediatria Médica do Hospital de Dona Estefânia do CHLC. Lisboa. Junho de 2011 (Poster com comunicação em sala).

Caso clínico: Criança de 6 anos, inicia no primeiro mes de vida lesões papulovesiculares de agravamento progressivo. A biópsia cutânea revelou a presença de macrófagos (CD68+, S100 e CD1a negativos) e linfócitos, permitindo a presunção diagnóstica de xantogranuloma juvenil, doença habitualmente auto-limitada.

Aos 3 meses apresentou episódio de diarreia sanguinolenta. A biópsia rectal demonstrou presença de infiltrado eosinofílico, contudo a IgE específica para as proteínas do leite de vaca foi negativa. Houve regressão da sintomatologia após introdução de dieta semielementar. Aos 2 anos apresenta primeiro episódio de “olho vermelho”, sendo feito o diagnóstico de iridociclite. Medicada com corticoide tópico e lágrima artificial de acordo com o preconizado no envolvimento ocular do xantogranuloma juvenil. Aos 3 anos iniciou deflazacort e, por ausência de melhoria do quadro clínico sistémico, iniciou pulsos de metilprednisolona, mantendo exacerbações frequentes.

Desde os primeiros meses de vida registaram-se múltiplas intercorrências infecciosas, algumas motivando o internamento. Dada a evolução clínica atípica e os relatos na literatura de boa resposta clínica à imunossupressão, iniciou aos 4 anos quimioterapia com vinblastina, 6- mercaptopurina, metotrexato e prednisolona, que cumpriu irregularmente por intercorrências infecciosas. Houve, no entanto, melhoria das lesões cutâneas e menos surtos da doença.

Por hipogamaglobulinémia, linfopénia B e infecções frequentes iniciou terapêutica de substituição com imunoglobulina aos 5 anos de idade. Após terminar a imunossupressão, foi novamente avaliada do ponto de vista imunológico (1 e 6 meses após a interrupção da quimioterapia): hipogamaglobulinémia mantida (>2DP), ausência de anticorpos vacinais, linfopénia B marcada, com <1% de CD19 com “switch” de classes e grande percentagem de células B de transição (IgM bright CD38+). As proliferações linfocitárias revelaram boas respostas a mitogénios mas respostas muito reduzidas a antígenos (índices de estimulação de 0,7-2). Destacava-se ainda a ausência de tecido linfoide à observação e hepatomegália 3 cm. Realizou TAC de tórax (bronquiectasias do lobo inferior direito e língua) e dos seios peri-nasais (pansinusite). A biópsia hepática revelou infiltrado inflamatório crónico e granuloma, compatível com hepatite granulomatosa. Realizou nova biópsia de que demonstram uma infiltração da derme por histiócitos (CD68+, CD163+, S100 e CD1a -).

Conclusão: A imunodeficiência comum variável e as histiocitoses têm uma incidência baixa e a sua apresentação clínica pode ser extremamente variável. Este facto torna extremamente difícil a sua abordagem e muitas vezes apenas o tempo permite concluir sobre a sua etiologia e curso natural. Este caso clínico ilustra bem as dificuldades que os clínicos podem encontrar na abordagem de patologias raras, especialmente se tiverem um curso pouco habitual.

Palavras-chave: Xantogranuloma juvenil, hipogamaglobulinémia, imunodeficiência.