

CO_15

INSUFICIÊNCIA HEPÁTICA NO RECÉM-NASCIDO E RASTREIO ENDÓCRINO-METABÓLICO

Daniel Meireles¹, Helena Moreira Silva¹, Margarida Coelho¹, Filipe Oliveira², Anabela Bandeira³, Esmeralda Martins³, Ermelinda Santos Silva⁴

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

² Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Médio Ave

³ Unidade de Doenças Metabólicas, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

⁴ Serviço de Gastroenterologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: A insuficiência hepática na criança é rara, implica uma abordagem emergente, e constitui a expressão final de um grupo amplo de diagnósticos. As doenças hereditárias do metabolismo correspondem a cerca de 10 a 15% dos casos.

Caso Clínico: Recém-nascido do sexo masculino, primeiro filho (abortamento prévio por higroma cístico), parto de termo por cesariana, com Apgar 9/10 e baixo peso ao nascimento. Internado nas primeiras horas de vida por hipoglicemia, interpretada no contexto de hipogalactia materna e resolução após suplementação com leite adaptado. Constatada, ainda, icterícia (BT 9.8mg/dl, BD 0.7mg/dl), sem critérios para fototerapia, tendo tido alta em D5. Aos 12 dias é re-admitido por alterações no diagnóstico precoce: elevação da tirosina e metionina, na ausência de succinilacetona na urina. Apresentava aspeto emagrecido, icterícia de pele e escleróticas; sem hepato ou esplenomegalia, dismorfias ou equimoses. O estudo analítico evidenciou acidose metabólica com hiperlactacidemia (lactato 4.16mmol/L), hepatite colestática (AST/ALT 101/51 U/L, GGT 1109 U/L), hiperbilirrubinemia indirecta (BT 10.2 mg/dl, BD 0.9mg/dl) e comprometimento das funções de síntese hepática: glicose 37mg/dl; APTT 51.5s (Nr 27.0), fibrinogénio incoagulável, albumina 2.9 g/dL. Ecografia abdominal e renal normais. Foram excluídas, inicialmente, as etiologias infecciosas e as DHM potencialmente tratáveis: tirosinemia, galactosemia, hemocromatose neonatal e CDG tipo 1b. Durante o internamento, manteve-se estável com terapêutica de suporte e assistiu-se uma melhoria progressiva das funções de síntese hepática, particularmente da coagulação. A partir dos 2 meses hipotonia, nistagmo rotatório e icterícia de padrão colestativo. O estudo genético confirmou a presença de mutação em heterozigotia composta (c.677A>G (p.H226R)* e c.749T>C (p.L250S), no gene DGUOK, confirmando-se o diagnóstico de Síndrome de depleção do DNA mitocondrial. Atualmente com 4 meses de idade, mantém-se estável sob tratamento de suporte.

Comentários: O padrão de insuficiência hepática associada à hiperlactacidemia e aumento isolado de tirosina levantou a suspeita de síndrome de depleção de mtDNA, forma hepatocerebral. O diagnóstico permite o aconselhamento genético, já que atualmente não existe tratamento disponível. O transplante hepático poderá ser equacionado nos doentes com envolvimento hepático isolado. Neste caso, o envolvimento multissistémico, e particularmente a presença de alterações neurológicas faz prever um pior prognóstico.

CO_16

BRONQUIOLITE AGUDA – O QUE MUDOU NOS ÚLTIMOS 5 ANOS?

Ana Lachado¹, Sara Leite¹, Alexandre Fernandes¹, Maria Guilhermina Reis², Ana Ramos²

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

² Unidade de Pneumologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: A bronquiolite aguda (BA) é uma infeção do trato respiratório inferior, cujo diagnóstico é clínico, cujo tratamento é essencialmente de suporte. Na maioria dos casos, deve-se a infeção pelo vírus sincicial respiratório (VSR). Em Dezembro de 2012 a Direção Geral da Saúde (DGS) emitiu normas de orientação clínica (NOCs) com o objetivo de reduzir a utilização desnecessária de métodos de diagnóstico e terapêutica.

Objetivos: Caracterizar os doentes internados com BA no serviço de pediatria de um hospital central e analisar a evolução da abordagem diagnóstica e terapêutica, antes e após a NOC.

Métodos: Análise retrospectiva dos processos clínico dos doentes internados com BA, com menos de 24 meses, entre julho de 2010 e junho de 2015. Foram analisados os fatores de risco e de gravidade, incluindo transferência para Cuidados Intensivos (CI), os meios complementares de diagnóstico (ECD) e terapêuticas utilizadas.

Resultados: Incluídos 530 doentes, 55% do sexo masculino, com mediana de idades de 3.7 meses. Internamento com mediana de 5 dias. Presença de um ou mais fatores de risco associados em 92%. Foi efetuada a pesquisa de vírus no lavado nasofaríngeo em 81.3% dos casos: VSR (n=272), adenovírus (n=52), rinovírus (n=49) e metapneumovírus (n=31). Houve necessidade de transferência para CI em 9.2% dos casos. No 1º, 2º, 3º, 4º e 5º ano foram solicitados ECD em 93.4%; 92.3%; 80.8%; 72.8% e 68.3% dos doentes, respetivamente. O tratamento broncodilatador foi utilizado em 67.1%, 63.5%, 47.5%, 46.2% e 44.2% dos doentes do 1º ao 5º ano, respetivamente. A corticoterapia foi utilizada em 32.3%, 21.2%, 23.2%, 33.7% e 16.7% do 1º ao 5º ano, respetivamente. A antibioterapia foi utilizada em 25.1%, 17.3%, 14.1%, 18.5% e 9.2% dos doentes de 1º ao 5º ano, respetivamente. A cinesiterapia foi utilizada em 32.5%, 36.5%, 6.1%, 7.6% e 4.2% dos doentes de 1º ao 5º ano, respetivamente. A radiografia torácica foi efetuada em 82.6%, 78.8%, 66.7%, 66.3% e 60% dos casos, respetivamente. Nos doentes sob cinesiterapia (17.2%), apenas em 41.8% havia registo de atelectasia.

Conclusão: Após a implementação da NOC assistiu-se a um decréscimo significativo no recurso a métodos de diagnóstico e terapêuticos, que continuam a ser utilizados em elevado número. Destaca-se a importância de proceder ao registo da justificação clínica para os procedimentos não recomendados na NOC.