



*31 de agosto e
01 de setembro de 2018*



HOSPITAL INFANTIL

SEARA DO BEM



HISB-PRM
PEDIÁTRICA

Apoio:



**Mantecorp
Farmasa**

**COMISSÃO ORGANIZADORA DO 4º SIMPÓSIO DE ESPECIALIDADES
PEDIÁTRICAS**

Dr. Frederico Manoel Marques

Coordenador

Profª Drª Patricia Alves de Souza

Vice - Coordenadora

Dr. Tulio Rogerio Vieira de Jesus

Residente MSc Ana Paula Rigon

Residente Marina Arruda Heinzen Wiggers

Residente Fernanda Ossani Marks

Residente Luana Iara Pereira de Simas

Residente Mayara Sá Skonieczny Ost

Residente Suelyn Petris da Silva

COMISSÃO CIENTÍFICA

Dr. Frederico Manoel Marques

Profª Drª Patricia Alves de Souza

Residente MSc Ana Paula Rigon

Ficha Catalográfica

S612 Simpósio de Especialidades Pediátricas (4. : 2018 : Lages/SC).
 Anais do 4º Simpósio de Especialidades Pediátricas [CD-Rom] /
 [Realização da] Associação Beneficente Seara do Bem.--
 Lages (SC): Associação Beneficente Seara do Bem, 2018.
 79 p.

ISSN: 2525-6106

1. Pediatria. I. Associação Beneficente Seara do Bem.
II. Hospital Infantil Seara do Bem.

CDD 618.9

SUMÁRIO

RELATO DE CASO

RETINOPATIA DA PREMATURIDADE ASSOCIADA A HEMORRAGIA VÍTREA TRATADA COM BEVACIZUMABE: RELATO DE CASO	4
LITÍASE BILIAR NA FAIXA ETÁRIA PEDIÁTRICA: UM RELATO DE CASO	9
TOXOPLASMOSE NA INFÂNCIA: RELATO DE CASO	12
DOENÇA DE CAROLI: RELATO DE CASO	17
DOENÇA DA ARRANHADURA DO GATO: UM RELATO DE CASO	21
HEREDITARIEDADE NA SÍNDROME DE TREACHER COLLINS: RELATO DE CASO	26
RELATO DE CASO: SÍNDROME DE CHILADIT COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL EM DOR ABDOMINAL RECORRENTE	30
RELATO DE CASO: EVOLUÇÃO CLÍNICA DE CRIANÇA COM LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA.....	33
RELATO DE CASO CLÍNICO: USO DE ÓLEO DE CANNABIS PARA EPILEPSIA	38
A MENINA INSENSÍVEL À DOR: UM RELATO DE CASO	42
DOENÇA INVASIVA POR <i>Haemophilus influenzae</i> : RELATO DE CASO NA SERRA CATARINENSE	46
RELATO DE CASO: SINDROME DE ADAMS-OLIVER.....	51
ATRESIA PULMONAR COM SEPTO ÍNTEGRO: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE	56
MENINGOCELE OCCIPITAL	61
RELATO DE CASO: HÉNIA DIAFRAGMÁTICA CONGÊNITA	63
DOENÇA DE BEHÇET UM RELATO DE CASO NA ADOLESCÊNCIA	67

PESQUISA CIENTIFICA

A EPIDEMIOLOGIA DA OBESIDADE E SOBREPESO NA ADOLESCÊNCIA: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA	70
INDICADORES DE SÍFILIS GESTACIONAL E CONGÊNITA NA SERRA CATARINENSE E NO MUNICÍPIO DE LAGES.....	74

RETINOPATIA DA PREMATURIDADE ASSOCIADA A HEMORRAGIA VÍTREA TRATADA COM BEVACIZUMABE: RELATO DE CASO

ZAGO, Luiz Alberto¹

MELO, Matheus Silva²

BERNARDINO, Bruna Brignoli²

CLÍNICA OFTALMOLAGES¹

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)²

Endereço eletrônico do autor principal: luzago@gmail.com

PALAVRAS-CHAVE: retinopatia da prematuridade, bevacizumabe, angiogênese

OBJETIVO: a Retinopatia da Prematuridade (ROP) é uma das principais causas de cegueira prevenível na infância, e estima-se que dois terços das crianças cegas no mundo vivem na América Latina. A proporção de danos causados pela ROP é também influenciada pelo nível de cuidados neonatais (disponibilidade de recursos humanos, equipamentos, acesso e qualidade de atendimento), assim como pela existência de programas de triagem e tratamento adequado de gestantes de risco (AMB, 2011; ZIN, 2007; BURNS, 2017). Desta forma, o presente trabalho busca, por meio de relato de caso clínico, descrever o tratamento com bevacizumabe (Avastin) intra-vítreo em paciente com ROP em grau 3. Esta droga atua como inibidor do Fator de Crescimento Endotelial Vascular (VEGF), citocina envolvida na fisiopatologia da doença, que promove o desenvolvimento de neovascularização (MINTZ, 2011). Procuramos comparar o resultado obtido com a literatura atual, bem como alertar sobre a importância da avaliação e tratamento adequados. **DESCRIÇÃO DO CASO:** J.M.R., masculino nasce em São Joaquim - Santa Catarina a partir de gestação gemelar, com idade gestacional estimada de 27 semanas derivada de trabalho de parto prematuro, e com bolsa rota. Não há história prévia de patologia materna, tampouco quaisquer intercorrências durante a gestação, a qual teve três consultas de pré-natal e sorologias negativas. Peso de nascimento de 820g, e score de Apgar 2, 4 e 6. A criança foi imediatamente transferida ao hospital de referência da região, onde é iniciada, dentro das primeiras 24h, nutrição parenteral prolongada, antibioticoterapia, surfactante, transfusão de concentrado de hemácias e ventilação mecânica. Além da síndrome do desconforto respiratório do prematuro, quase que inerente à extrema prematuridade; durante a internação, o paciente sofreu diversas intercorrências clínicas, como

sangramento pulmonar, sepse, colestase, crises convulsivas, hidrocefalia e choque com necessidade de uso de drogas vasoativas. Devido às doenças de base do recém-nascido, a intubação orotraqueal foi mantida do nascimento até dois meses de vida, interposta a várias tentativas falhas de desmame. Em seguida, com a melhor tolerabilidade do paciente, ele é então extubado com 62 dias de vida e a assistência ventilatória mecânica trocada por método não invasivo. Por último, o paciente é assistido por halo da incubadora até o final da internação. A primeira avaliação oftalmológica é realizada com 19 semanas de vida, na qual foi identificada ROP em ambos os olhos. No olho direito apresentava ROP grau 3, se estendendo das 6 às 11 horas com crista elevada e pequenos tufos neovasculares sobre a borda anterior da crista divisória. No olho contralateral observou-se hemorragia vítrea leve mais concentrada sobre o polo posterior, ROP grau 3 já em zona 2 e moderada dilatação venosa caracterizando doença plus. Após quatro dias, foi realizado o tratamento com bevacizumabe intra-vítreo em centro cirúrgico, auxiliado por anestesia geral inalatória. Após assepsia e cuidados estéreis, foi administrado 0.625ml do medicamento por via pars plana de cada olho orientado pela medição de compasso a 1.5mm de distância do limbo superior temporal. Após a aplicação utilizou-se antibiótico (moxifloxacina) tópico por 5 dias de 6 em 6 horas. No exame do primeiro dia pós-operatório sob midríase tópica, os olhos encontravam-se calmos, sem reação inflamatória e com mobilização da hemorragia ao setor temporal do olho esquerdo. Na avaliação realizada com um mês houve involução da neovascularização do olho direito com aplanamento total da crista divisória. No olho esquerdo observou-se total absorção da hemorragia vítrea, redução da doença plus, mantendo linha divisória apenas. Foi considerada nova avaliação após um mês.

CONSIDERAÇÕES FINAIS: O mecanismo de desenvolvimento da ROP é derivado de uma retina prematura e incompletamente vascularizada, promovendo liberação de fatores derivados da isquemia como o VEGF (vascular endotelial growth factor), PDGF (platelet derived growth factor), TNF (tumor necrosis factor), IL (interleucinas), entre outros (MINTZ, 2011). Há restrição ao crescimento dos vasos da retina, e após este insulto ser interrompido, provavelmente mediado pelo VEGF, ocorre a progressão à neovascularização da retina. Esse processo pode avançar levando à cicatrização, o que acontece na maioria dos casos (PERTL, 2015). Nos restantes, ocorre o crescimento de neovasos para junto a retina e com aderência ao vítreo, com processo de fibrose, que pode acabar tracionando a retina e levando ao seu descolamento. Dessa forma, a

cegueira é uma complicação provável e potencialmente evitada, desde que ocorra o rastreamento e tratamento adequados (MINTZ, 2011). A orientação de “screening” sugerida pela Academia Americana de Pediatria, propõe que a ROP seja investigada em bebês com 30 semanas de idade gestacional, peso de nascimento igual ou menor de 1.500g. Prematuros com situação clínica instável, são examinados entre a 4 a e 6 a semana do nascimento ou com 31–33 semanas de idade gestacional (TARTARELLA, 2016). A Classificação Internacional da ROP (ICROP) define a doença de acordo com sua gravidade (estadiamentos 1-5), localização (zonas I-II-III), extensão em horas (1-12 horas) e presença ou não de doença “plus”. Na doença plus observa-se dilatação arteriolar e tortuosidade venosa, cuja presença é um indicador de atividade da doença. A ICROP modificada incorpora três novas terminologias, são elas: Doença Limiar – estágio 3, em zona I ou II, com pelo menos 5 horas de extensão contínuas, ou 8 horas intercaladas, na presença de doença “plus”; Doença Pré-Limiar tipo 1 – qualquer estágio em zona I com “plus” ou estágio 3 em zona I sem “plus” ou estágio 2 ou 3 em zona II com “plus” e Doença Pré-Limiar tipo 2 – estágio 1 ou 2 em zona I sem “plus”; ou estágio 3 em zona 2 sem “plus” (BURNS, 2017; AMB, 2011; ZIN, 2007). O tratamento vigente na literatura preconiza tratamento para ROP quando esta atinge estágio 3 e doença limiar ou estadiamentos 2 ou 3 com doença pré-limiar do tipo 1. A crioterapia da retina avascular periférica foi a técnica padrão de tratamento a partir de 1988 graças ao estudo CRYO-ROP, o qual demonstrou prevenção da progressão da ROP em um número significativo de pacientes. Atualmente, o método de escolha é o tratamento ablativo da retina isquêmica através da fotocoagulação a laser, a qual demonstrou melhor acuidade visual final, menores taxas de miopia e de distorção anatômica do globo ocular em relação à crioterapia (MILLS, 2007). Já para os estágios 4 e 5, há necessidade de tratamento cirúrgico por retinopexia com introflexão escleral ou vitrectomia via pars plana, com pior prognóstico anatômico e funcional (AMB, 2011; ZIN, 2007). Em 2011, numa avaliação multicêntrica, prospectiva e randomizada, o estudo BEAT-ROP afirma eficácia do bevacizumabe no tratamento da ROP em estadiamento 3 com doença “plus” em zona I quando comparado com a fotocoagulação a laser. Apesar de o BEATROP não explicar sobre a segurança do tratamento, foi concluído que a vascularização periférica da retina continuou normal no grupo do bevacizumabe e houve taxas de recorrência menores em relação ao grupo da fotocoagulação (MOSHIFEGHI, 2011; MINTZ, 2011). Em 2015, uma metanálise e

revisão sistemática sobre a segurança dos inibidores do VEGF, como o bevacizumabe, mostrou que os mesmos estão associados a menor recorrência da doença e complicações oculares, não parecendo haver lesão permanente da retina (PERTL, 2015). Além disso, preservam mais o campo visual e têm menor taxa de miopia em comparação a fotocoagulação (PERTL, 2015; MINTZ, 2011; HWANG, 2018). Nesse estudo, dos pacientes que desenvolveram complicações com necessidade de tratamento com inibidores de VEGF, as mais associadas, foram: doença “plus” persistente, descolamento de retina, hemorragia retiniana, neovascularização, entre outros. Complicações sistêmicas foram descritas em 8 pacientes, sendo que o inibidor de VEGF não foi associado como a causa (PERTL, 2015). A partir do caso descrito, ressaltamos a importância do rastreio da ROP a fim de instituir o tratamento no período adequado, prevenindo as complicações mais temidas da doença, como o descolamento de retina e a cegueira. De acordo com a literatura acessada, o bevacizumabe parece ser um tratamento tão eficaz quanto a fotocoagulação, porém com menores taxas de recorrência e complicações oculares.

REFERÊNCIAS

AMB (Associação Médica Brasileira). Projeto diretrizes: retinopatia da prematuridade. 4 de julho de 2011. Disponível em: https://diretrizes.amb.org.br/BibliotecaAntiga/retinopatia_da_prematuridade.pdf. Acesso: agosto de 2018.

BURNS, Denis Alexander et al. Tratado de Pediatria ; Sociedade Brasileira de Pediatria – 4a ed. Barueri, SP. Manole, 2017 ; 2314 - 2320.

HWANG, Christopher et al. *Outcomes after Intravitreal Bevacizumab versus Laser Photocoagulation for Retinopathy of Prematurity A 5-Year Retrospective Analysis*. The American Academy of Ophthalmology, 2015. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25687024>. Acesso: agosto de 2018.

LEPORE, Domenico et al. American Academy of Ophthalmology. 2018; 125(2). *Follow-up to Age 4 Years of Treatment of Type 1 Retinopathy of Prematurity Intravitreal*

Bevacizumab Injection versus Laser: Fluorescein Angiographic Findings. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28867130>. Acesso: agosto de 2018.

MILLS, Monte D. Evaluating the Cryotherapy for Retinopathy of Prematurity Study (CRYO-ROP). *JAMA Ophthalmology*. American Medical Association, 2007; 125(9). Disponível em: <https://jamanetwork.com/journals/jamaophthalmology/fullarticle/419866> Acesso: agosto de 2018.

LITÍASE BILIAR NA FAIXA ETÁRIA PEDIÁTRICA: UM RELATO DE CASO

WOLFF, Patrícia¹

SAMISTRARO, Andressa Pacheco¹

SÁ, Francine Lima de¹

WEIS, Paula Dierschnabel¹

VAZ, Rafael Sittoni¹

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)¹

Endereço eletrônico da autora principal: patriciamedwolff@gmail.com

PALAVRAS-CHAVE: litíase biliar, pediatria, coleistectomia, litotripsia, obesidade, colangiopancreatografia endoscópica retrógrada

OBJETIVO: o objetivo deste trabalho consiste em relatar um caso de litíase biliar na infância, a qual era considerada uma patologia rara da pediatria e que têm aumentado sua incidência em crianças e adolescentes, bem como revisar a literatura sobre o assunto abordado, compreendendo as características da doença no paciente pediátrico e a conduta indicada atualmente. **DESCRIÇÃO DO CASO:** relatou-se um caso de Litíase Biliar em paciente do sexo feminino, 14 anos, natural e procedente de Otacílio Costa, estudante, solteira, previamente hígida. Paciente nascida a termo de parto normal, com gestação sem intercorrências, vacinas em dia, nega internações e cirurgias prévias, nega alergia medicamentosa. Apresentou menarca aos 12 anos, com ciclos menstruais regulares a cada 30 dias e duração de cerca de 5 dias. Apresenta história familiar de avó materna com diabetes mellitus, avô materno hipertenso e avô paterno cardiopata. Segundo a mãe, a paciente apresenta alimentação rica em carboidratos e gorduras, além de pouca ingesta hídrica. Apresenta baixo índice de atividade física, nega tabagismo, etilismo ou uso de outras drogas. Nega tatuagens e piersings. A paciente foi encaminhada pelo Hospital Santa Clara de Otacílio Costa para o Hospital de referência em Lages relatando dor abdominal em quadrante superior direito, com início há 3 meses e piora nos últimos 7 dias, de início insidioso, de forte intensidade, sem irradiação, associado a náuseas, anorexia, colúria e acolia fecal, com piora após alimentação, sem fatores de alívio ou demais sintomas. Ao exame físico de admissão, as alterações evidenciadas foram prostração, desidratação (1+/4+), mucosas hipocoradas, icterícia (1+/4+), dor à palpação profunda em quadrante superior direito e sinal de Murphy positivo. Os exames laboratoriais evidenciaram um padrão colestático - bilirrubina total:

4,8mg/dl; bilirrubina direta: 3,47mg/dl; bilirrubina indireta: 1,33mg/dl; fosfatase alcalina: 384,2U/l; GAMA GT: 131U/l; TGO: 83U/l; TGP: 370U/l; amilase e lipase dentro dos valores de referência; sorologias para hepatite B e C não reagentes; PCR: 2,4mg/dl; USG de abdome total com vesícula biliar com mínimo espessamento parietal e discreta lâmina líquida perivesicular, apresentando múltiplos cálculos em seu interior - medindo até 1,1cm; ectasia de vias biliares intra e extra-hepáticas, hepatocolédoco medindo 1,3cm; cálculo no ducto cístico – medindo 1,0x0,6 cm; pâncreas com dimensões, morfologia e texturas normais nos acessos disponíveis. A paciente recebeu avaliação da cirurgia, apresentando diagnóstico de coledocolitíase com indicação de papilotomia endoscópica e colecistectomia videolaparoscópica. Foi submetida a Colangiopancreatografia endoscópica retrógrada (CPRE), que indicou estenose pontual do colédoco distal, com realização de litotripsia. A colangioressonância magnética pós CPRE evidenciou pancreatite aguda difusa edematosa e colelitíase, sendo necessária a realização de colecistectomia com colangiografia transoperatória, que demonstrou cálculo impactado em colédoco na confluência com o ducto cístico. Como a via biliar estava permeável ao contraste, nova intervenção cirúrgica foi programada em 60 dias.

CONSIDERAÇÕES FINAIS: o caso relatado mostra a importância de adicionar a litíase biliar nos diagnósticos diferenciais de dor abdominal, tendo em vista que a maior prevalência de obesidade e alimentação inadequada na faixa etária pediátrica tem auxiliado a aumentar o risco de colelitíase tanto em crianças quanto em adolescentes (NUNES, 2013). A história natural da colelitíase na criança é desconhecida, verificando uma maior incidência no sexo feminino associado a cálculos de colesterol e uma incidência igual nos dois sexos associado a cálculos pigmentares (BABULAL, 2009). Na criança, identificam-se fatores predisponentes, como Nutrição Parenteral Total (superior a 2 semanas), ressecção ileal, hemólise crônica – principalmente a esferocitose hereditária, fibrose cística, obesidade e dislipidemia (BOTTURA, 2007). A ultrassonografia é o meio de diagnóstico de eleição na litíase biliar, com uma sensibilidade e especificidade superior a 95% e a capacidade de mostrar o tamanho e a localização dos cálculos. A imagem é caracterizada por hiperrefringência e presença de sombra acústica. A utilização de técnicas minimamente invasivas, como a videolaparoscopia, tem sido muito explorada em crianças e adolescentes, tornando a terapêutica dos casos de colelitíase menos traumática (COSTA, 1996). Ademais, evidencia-se a importância de pediatras estarem preparados para lidar com a obesidade e

os distúrbios nutricionais na infância e adolescência, orientando hábitos de vida saudáveis para evitar patologias futuras.

REFERÊNCIAS

BABULAL, Jaime. **Colelitíase e Coledocolitíase em doente jovem**: Revisão bibliográfica. Universidade do Porto Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar. Mestrado Integrado em Medicina. Porto, 2009.

BOTTURA, Ana Cláudia; HESSEL, Gabriel; DE TOMMASO, Adriana Maria A. **Colelitíase não-hemolítica na infância e na adolescência**. Sociedade de Pediatria de São Paulo. Revista Paulista de Pediatria, vol. 25, nº1, pp. 90-97. São Paulo, 2007.

COSTA, Ricardo et al. **Litíase Biliar na Criança**. Serviço de Cirurgia Pediátrica – Hospital Maria Pia. Sociedade Portuguesa de Pediatria. Acta Pediátrica Portuguesa nº4; Vol. 27: 689-92. Porto, 1996.

NUNES, Marília Medeiros de Araújo; MEDEIROS, Carla Campos Muniz; SILVA, Luciana Rodrigues. **Litíase biliar em crianças e adolescentes**: revisão. *Pediatria Moderna* vol. 49, nº12 págs.: 553-557, 2013.

TOXOPLASMOSE NA INFÂNCIA: RELATO DE CASO

WIGGERS, Marina Arruda Heinzen¹

WOLFF, Patrícia¹

MARKS, Fernanda Ossani¹

MARQUES, Frederico Manoel^{1,2}

SOUZA, Patrícia Alves^{1,2}

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM (HISB)¹

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)²

Endereço eletrônico do autor principal: inaheinzen@yahoo.com.br

PALAVRAS-CHAVE: toxoplasmose, infância

OBJETIVO: relatar um caso de toxoplasmose infantil. **DESCRIÇÃO DO CASO:**

Paciente feminina, 5 anos e 4 meses, pré-escolar, natural de Lages, residente em Bom Retiro, SC. Nascida de parto cesárea, atermo, gestação e parto sem intercorrências. Internou na enfermaria de um hospital da Serra Catarinense por queixa principal de “febre há 18 dias”. A febre era persistente, 39-40°C, último episódio 3 dias antes de internar. Apresentava alívio com paracetamol ou dipirona. Há 1 semana apresentava “ínguas na cabeça e na axila esquerda”, não dolorosas, com mesmo tamanho desde o surgimento. Apresentava astenia, mantinha boa aceitação alimentar, com eliminações vesicointestinais sem alterações. Fez uso de amoxicilina+clavulanato por 7 dias, 6 dias antes de internar, sem apresentar melhora dos sintomas. Pai apresentava tosse produtiva, com expectoração com raias de sangue (SIC), há 30 dias, mas sem febre ou outros sintomas. Na história mórbida pregressa, apresentou episódios alérgicos sistêmicos há 3 e 1 ano atrás, sem identificação do agente. Negou outras comorbidades, doenças da infância, alergias à medicações ou cirurgias. Como hábitos de vida, paciente mora com pai, mãe e 2 irmãos (18 e 12 anos de idade, em um pomar de maçãs). Possui 6 gatos e 1 cão adulto, galinhas e porcos. Possui alimentação equilibrada. Ao exame físico, encontrava-se em bom estado geral, com mucosas hidratadas e coradas, eupneica, acianótica, anictérica e afebril, com boa perfusão periférica. Apresentava linfonodos palpáveis em região cervical posterior, retroauricular e axilar esquerda, inguinal bilateral, fibroelásticos, indolores à palpação, com cerca de 1 cm de diâmetro cada. Apresentava amígdalas grau 3 à oroscopia, sem hiperemia ou exsudato. Otoscopia sem alterações. Ao exame cardiopulmonar, apresentava bulhas rítmicas, normofonéticas, em

dois tempos, com sopro sistólico em foco aórtico (+/4+) e murmúrios vesiculares presentes e sem ruídos adventícios. Exame abdominal, apresentava-se plano, indolor, depressível e sem massas ou visceromegalias palpáveis. No período da internação foram solicitados alguns exames, com os seguintes resultados: Hemograma (maio/2018): Hb: 11.1, Ht: 32.6, Leucócitos: 9.600, Bastonetes: 5%, Segmentados: 33%, Eosinófilos: 6%, Monócitos: 5%, Linfócitos típicos: 51%, Plaquetas: 199.000, com presença de células sugestivas de Blastos (6%). CPK: 142, LDH: 1400, PCR: 0,6, EQU e RX de tórax sem alterações. Hematoscopia de sangue periférico (maio/2018): linfomononucleares e eosinófilos, sem blastos. Após 5 dias, realizou novo exame laboratorial, com o seguinte resultado: Hemograma: Leucócitos: 11.700, Bastonetes: 3%, Segmentados: 46%, Eosinófilos: 2%, Monócitos: 5%, Linfócitos típicos: 44%, Plaquetas: 239.000. USG de Abdômen total sem alterações. Parasitológico de fezes sem alterações. VHS: 45mm, TGO: 57UI/L, TGP: 41UI/L. Sorologias: Toxoplasmose: IgG >200UI/mL (reagente se: > ou igual a 3) / IgM: 19,62 (reagente se: > ou igual 0,6). Epstein-baar: IgG 31,84UI/mL (reagente se: > ou igual a 1) / IgM: 29,13 (reagente se: > ou igual 1). Citomegalovírus: IgG 250UI/mL (reagente se: > ou igual a 6) / IgM: 1,13 (reagente se: > ou igual 1). Toxocaríase: IgG: 2,8 (reagente se: >1,1). A conduta inicial foi: albendazol por 5 dias e sintomáticos. Recebeu avaliação oftalmológica, sem sinais de lesões ou outras alterações. A paciente apresentou boa evolução clínica, com ausência de febre e involução parcial dos linfonodos, recebendo alta em 8 dias. Considerações finais: A toxoplasmose, uma infecção de distribuição mundial, é causada pelo parasita protozoário intracelular, o *Toxoplasma gondii* (*T. gondii*). Pessoas imunocompetentes com infecção primária geralmente são assintomáticas. No entanto, em alguns hospedeiros imunocompetentes, a infecção por *T. gondii* pode se apresentar como uma infecção sistêmica aguda ou como doença ocular (por exemplo, uveíte posterior). Os sintomas tipicamente se desenvolvem de 5 a 23 dias após a exposição ao organismo. A maioria dos pacientes imunocompetentes que desenvolvem sintomas, tem um curso benigno e autolimitado que normalmente dura de algumas semanas a meses. Após a infecção inicial (mesmo se assintomática), a infecção latente pode persistir durante a vida do hospedeiro. Existem três genótipos principais de *T. gondii* (tipos I, II e III), que são prevalentes em diferentes áreas geográficas, e podem afetar a apresentação clínica da infecção. Os felinos são os únicos animais em que o *T. gondii* pode completar seu ciclo reprodutivo. Após a ingestão, pelo gato, de qualquer uma das formas de *T. gondii*,

o parasita infecta as células epiteliais do intestino e se reproduz. O felino excreta os oocistos infecciosos nas fezes. Quando não-felinos (mamíferos e aves), incluindo humanos, ingerem oocistos de *T. gondii*, os organismos invadem o epitélio intestinal e se disseminam por todo o corpo. Eles então encistam em qualquer tipo de célula nucleada e ficam dormentes dentro dos tecidos durante a vida do hospedeiro. Pacientes com toxoplasmose aguda geralmente apresentam sintomas constitucionais, como febre, calafrios e suores; entretanto, esses sintomas geralmente são leves e os episódios febris geralmente duram de dois a três dias. Cefaleias, mialgias, faringite, hepatoesplenomegalia e/ou rash maculopapular difuso não pruriginoso também podem ocorrer. A manifestação clínica mais comum da toxoplasmose aguda é a adenopatia cervical bilateral, simétrica e não dolorosa. Aproximadamente 20-30% desenvolvem linfadenopatia generalizada. Os linfonodos são geralmente menores que 3 centímetros e não são flutuantes. Ao contrário da febre, que dura por um curto período, a linfadenopatia pode persistir por semanas. Em raras ocasiões, pacientes imunocompetentes podem apresentar doença grave, como pneumonite, síndrome do desconforto respiratório agudo, miocardite, pericardite, polimiosite, hepatite, uveíte posterior, ou encefalite (BURNS et al., 2017). Os achados laboratoriais são inespecíficos em pacientes com toxoplasmose. Os pacientes podem ter uma leve linfocitose com ou sem células atípicas. Se linfócitos atípicos estiverem presentes, eles geralmente respondem por menos de 10% da contagem total de leucócitos. As transaminases hepáticas também podem estar levemente elevadas e pode haver um aumento moderado da proteína C-reativa. O exame histopatológico de linfonodos geralmente revela hiperplasia folicular, distensão focal dos seios com células monitoides e agrupamentos irregulares de macrófagos teciduais com citoplasma eosinofílico. Granulomas e abscessos não são vistos (TOLENTINO, PETERSEN, MITTY, 2017). O diagnóstico de toxoplasmose deve ser considerado em pacientes imunocompetentes que apresentam um início agudo de febre e linfadenopatia. O teste sorológico é tipicamente usado para determinar se um paciente tem toxoplasmose. Um ensaio imunoenzimático (ELISA) é mais comumente usado devido ao desempenho e custo geral. Diagnósticos alternativos incluem: Epstein-Barr (EBV), Citomegalovírus (CMV), HIV, tularemia, doença da arranhadura do gato, tuberculose. Outras considerações no diagnóstico diferencial incluem doenças não infecciosas, como sarcoidose, doença de Hodgkin e linfoma. Como a toxoplasmose aguda é tipicamente

autolimitada na maioria dos imunocompetentes, não necessita de tratamento. (Burns et al., 2017) No entanto, sugerimos tratamento para aqueles com sintomas graves ou prolongados (por exemplo, além de algumas semanas) e aqueles com evidência de pneumonite, miocardite, meningoencefalite, uveíte posterior ou polimiosite. Existem dados limitados para apoiar o benefício do tratamento em pacientes imunocompetentes. A melhor evidência vem de um estudo randomizado de 46 pacientes com linfadenite toxoplásmica, onde os pacientes receberam trimetoprim-sulfametoxazol (TMP-SMX; um agente alternativo para o tratamento da toxoplasmose) ou placebo durante um mês. No final do tratamento, os pacientes tratados com TMP-SMX eram mais propensos a ter uma resposta clínica e sorológica (ou seja, resolução de adenopatia e IgM <6 unidades internacionais) em comparação com aqueles que receberam placebo (65 versus 13%). Os regimes antimicrobianos usados para tratar indivíduos imunocompetentes são os mesmos daqueles usados em pacientes imunocomprometidos; no entanto, a duração é menor. Um dos seguintes esquemas orais é tipicamente administrado por duas a quatro semanas: pirimetamina (100 mg de dose de ataque seguida de 25 a 50 mg por dia) mais sulfadiazina (2 a 4 gramas diárias em quatro doses divididas) mais leucovorina cálcica (10 a 25 mg por dia); ou pirimetamina (100 mg de dose de ataque seguida de 25 a 50 mg por dia) mais clindamicina (300 mg quatro vezes ao dia) mais leucovorina de cálcio (10 a 25 mg por dia). O *T. gondii* é um dos patógenos mais comuns que causam coriorretinite (uveíte posterior) em hospedeiros imunocompetentes. Adultos imunocompetentes com coriorretinite por toxoplasma podem apresentar alterações visuais devido a infecção aguda ou doença de reativação. Além disso, certos pacientes assintomáticos podem ter cicatrizes observadas no exame de rotina sem evidência de coriorretinite ativa. O diagnóstico da doença ocular é baseado em achados no exame oftalmológico, como irite extensa e vitrite, acompanhados de lesões retinianas esbranquiçadas que representam coriorretinite. Testes sorológicos e / ou análise de humor aquoso podem ser realizados para apoiar o diagnóstico. O risco de toxoplasmose humana pode ser reduzido tomando-se precauções que minimizem a exposição ao organismo (TOLENTINO, PETERSEN, MITTY, 2017).

REFERÊNCIAS

BURNS, Dennis Alexandre et al. **Tratado de Pediatria**. Sociedade Brasileira de Pediatria 4 ed. Barueri, SP : Manole, 2017.

TOLENTINO Michael, PETERSEN Eskild, MITTY Jennifer. **Toxoplasmose em hospedeiros imunocompetentes**. Disponível em: https://www.uptodate.com/contents/toxoplasmosis-in-immunocompetent-hosts?source=history_mobile. Acesso em: 06/07/2018.

DOENÇA DE CAROLI: RELATO DE CASO

SIMAS, Luana Iara Pereira¹

RIGON, Ana Paula¹

OST, Mayara Sá Skonieczny¹

SILVA, Suelyn Petris¹

KNIHS, Pablo Rodrigo¹

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM (HISB)¹

Endereço eletrônico da autora principal: lu_ipereira@hotmail.com

PALAVRAS-CHAVE: Doença de Caroli, Síndrome de Caroli

INTRODUÇÃO: a Doença de Caroli, descrita pela primeira vez pelo médico francês Jaques Caroli em 1958, é uma malformação congênita caracterizada pela presença de dilatações saculares, segmentares ou difusas das vias biliares intra-hepáticas (MOSLIM; GUNASEKARAN; VOIGT; CRUISE et al. 2015). É uma enfermidade bastante rara, sua incidência é de 1 para cada 1.000.000 de indivíduos e possui caráter hereditário, na maioria dos casos com padrão autossômico recessivo porém já foram descritos casos de herança autossômica dominante (GRIEB; FELDKAMP; LANG et al. 2014). Dentre as teorias propostas para explicar a sua patogênese a mais aceita seria a existência de anomalia no desenvolvimento embriológico da placa ductal, em diferentes níveis da árvore biliar intra-hepática que originaria a malformação nesta região. Devido à irregularidade dos ductos e as dilatações saculares temos prejuízo do fluxo biliar predispondo a formação de múltiplos cálculos os quais podem ficar armazenados ou impactar-se no colédoco, ocasionando a colangite (GUPTA; BHARDWAJ et al.2006). É geralmente diagnosticada na infância e em adultos jovens sendo as principais manifestações dor abdominal, febre, calafrios e icterícia (GUIMARÃES; CARNEIRO; PALHETA et al. 2012). A Doença de Caroli apresenta associação com as doenças renais policísticas recessivas em cerca de 30% dos pacientes (LORENZO e NOONE, 2015). Esta comorbidade predis põem a colestase e episódios recorrentes de colangite aguda e podem complicar com formação de cálculos biliares, abscesso e sepse. Quando todos os níveis da árvore biliar estão envolvidos associado a achados de fibrose hepática podemos denominar esta doença como Síndrome de Caroli. Na Síndrome de Caroli, devido à presença de fibrose hepática é comum haver sinais e sintomas de insuficiência hepatocelular e hipertensão portal, tais como ascite, edema generalizado, distúrbios na

coagulação, esplenomegalia e hemorragia por varizes esofagianas. Nesta situação o prognóstico pode ser bastante reservado e muitas vezes o transplante hepático é o tratamento de escolha (FERRO; SALAZAR; MARINHO; GLORIA et al. 2007).

OBJETIVO: descrever o caso clínico de uma adolescente diagnosticada com Doença de Caroli, patologia bastante incomum. **CASO CLÍNICO:** adolescente, feminina, 15 anos e 7 meses internada em um hospital de médio porte da Serra Catarinense devido ao quadro de dor abdominal difusa principalmente em região epigástrica e hipocôndrio direito, de forte intensidade, intermitente, irradiada para dorso há 7 dias associada a vômitos persistentes, cefaleia e inapetência. Esteve internada em um hospital da sua cidade de origem onde recebeu hidratação e sintomáticos, sem melhora das queixas. Realizou ultrassonografia de abdome que evidenciou múltiplos cálculos em vesícula biliar. Como história mórbida pregressa possui constipação crônica. Sem relato de outras comorbidades, internações ou cirurgias prévias. Nega alergias, tabagismo, etilismo ou uso de substâncias ilícitas. Ao exame físico de entrada encontrava-se em regular estado geral, lúcida, orientada e contactuante, afebril, hipocorada (+/4+), desidratada (+/4+), icterícia (+/4+), acianótica, eupneica, com sinais vitais estáveis, sem sinais de irritação meníngea. Ausculta cardíaca e pulmonar sem alterações. Abdome depressível porém doloroso à palpação difusa, principalmente em hipocôndrio direito, ruídos hidroaéreos diminuídos, sem sinais de peritonite, Sinal de Murphy positivo. Como conduta inicial foram solicitados exames laboratoriais que evidenciaram hemograma com leucopenia (leucócitos:3.900), alteração de função hepática (transaminase glutâmico-oxalacética: 595/ transaminase glutâmico-pirúvica:707/ gamaglutamiltransferase: 910/ fosfatase alcalina: 940/ lipase: 260/ amilase:222/ bilirrubina total: 3,12 com predomínio de direta), sorologias para hepatites negativas e parcial de urina com coloração icterícia. A radiografia de abdome constatou dilatação difusa de alças intestinais. Devido ao diagnóstico inicial de colelitíase foram prescritos hidratação, sintomáticos e realizado o procedimento cirúrgico de colecistectomia com colangiografia transoperatória, devido a dilatação de colédoco encontrada no transoperatório e aos exames que demonstravam colestase. A colangiografia mostrou um colédoco dilatado em toda a sua porção, inclusive intra-hepático, mas com boa passagem do contraste para o duodeno. A ultrassonografia de abdome total pós-cirúrgica demonstrou ectasia de vias biliares intra-hepáticas, ducto hepatocolédoco visualizado somente em sua porção proximal, medindo 1 cm, devido à presença de gás

adjacente ao leito vesicular. Foi confirmada a nova hipótese diagnóstica de Doença de Caroli. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** A Doença de Caroli apesar de bastante rara, é responsável por piora na qualidade de vida do seu portador e é causa importante de morbimortalidade. A atenção do profissional de saúde aos principais sinais e sintomas desta comorbidade e a busca pelo seu diagnóstico precoce são de extrema importância, visto que se trata de uma enfermidade potencialmente grave. Os exames de imagem como ultrassonografia de abdome, tomografia computadorizada, colangiopancreatografia retrógrada endoscópica e colangiografiatranshepática percutânea são importantes ferramentas para a confirmação do diagnóstico. Após o diagnóstico, o estabelecimento de um bom vínculo médico-paciente se faz necessário uma vez que estes deverão ser acompanhados durante toda a sua vida. Finalmente, o aconselhamento genético e a investigação familiar em busca da forma dominante da doença também são condutas importantes.

REFERÊNCIAS

MOSLIM, M. A.; GUNASEKARAM, G.; VOGT, D.; CRUISE, M. et al. Surgical management of caroli's disease: single center experience and review of the literature. *Journal of Gastrointestinal Surgery*, 2015; 19(11):2019-27.

GRIEB, D.; FELDKAMP, A.; LANG, T. et al. Caroli disease associated wuth vein of Galean malformation in a male child. *Pediatrics*, 2014;134(1):e284-e285.

GUPTA, A. K.; GUPTA, A.; BHARDWAJ, V. K. et al. Caroli's Disease. *Indian Journal of Pediatrics*,2006;73:233-235.

GUIMARAES, F. A.; CARNEIRO, N. L. A.; PALHETA, M. S. et al. Doença de Caroli complicada com abscesso hepático: elato de caso. *Revista Brasileira de Radiologia*,2012;45(6):362-4.

LORENZO, A. J.; NOONE, D. Renal Cystic Disease and Liver Abnormalities: Polycystic Kidney and Hepatic Disease and the Association with Caroli Disease. *Journal of the American College of Surgeons*, 2015;220(5):976-7.

FERRO, S.; SALAZAR, M.; MARINHO, R. T.; GLORIA, H. et al. Doença de Caroli segmentar. *Jornal Português de Gastroenterologia*, 2007;14(1):22-25.

DOENÇA DA ARRANHADURA DO GATO: UM RELATO DE CASO

OST, Mayara Sá Skonieczny¹

SIMAS, Luana Iara Pereira¹

SILVA, Suelyn Petris¹

SOUZA, Patrícia Alves^{1,2}

CUCCO, Moacir José¹

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM (HISB) ¹

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)²

Endereço eletrônico da autora principal: mayara.sko@gmail.com

PALAVRAS-CHAVE: arranhadura, gato

INTRODUÇÃO: a doença da arranhadura do gato (DAG) é uma doença infecciosa tipicamente caracterizada por linfadenopatia regional autolimitada. No Brasil existem poucos casos relatados provavelmente não devido à baixa incidência e sim a não inclusão dessa doença no diagnóstico diferencial de várias síndromes clínicas. A DAG apresenta-se com 85 a 90% das crianças com um distúrbio cutâneo e linfonodal localizado próximo ao local de inoculação do organismo. No entanto, em alguns indivíduos, os organismos disseminam e infectam outras estruturas como: o fígado, o baço, o olho ou o sistema nervoso central. (BASS, et al., 1997) Pacientes com doença localizada geralmente têm uma doença autolimitada, enquanto que aqueles com doença disseminada podem apresentar complicações potencialmente fatais. Torna-se, então, muito importante o conhecimento das várias formas de apresentação clínica para alertar os profissionais frente a linfonodopatia crônica, com duração maior ou igual a 3 semanas. **OBJETIVO:** relatar um caso de uma paciente com linfonodomegalia devido à doença da arranhadura do gato (DAG). **DESCRIÇÃO DO CASO:** paciente feminina, 7 anos, encaminhada para ambulatório especializado de alergia e imunologia pediátrica, acompanhada da mãe, com história de edema em olho esquerdo há 3 meses e cerca de 7 dias após notou edema da região do pescoço e supra-clavicular. Iniciou temperatura até 39⁰C, febre vespertina e sudorese noturna. Foi encaminhada para cidade vizinha onde ficou internada por 15 dias para investigação, usou ceftriaxona, azitromicina e clindamicina por 10 dias, mantinha febre, sudorese e lesões eritematosas por todo o corpo. Encaminhada após 15 dias para hospital referência, para cirurgia de cabeça e pescoço, a fim de investigar linfonodomegalia, foi realizado biópsia de linfonodo supra-

clavicular. Nega emagrecimento nesse período, nega outras queixas, nega sintomas respiratórios como tosse e chiado no peito, nega sintomas de rinite alérgica. Acompanhante refere a paciente tinha contato com gato, refere que o gato arranhava e mordia, doaram o animal. Nega internações prévias. No exame físico paciente em bom estado geral, corada, hidratada, eupnéica, acianótica, anictérica, ausculta cardiorespiratória normal, abdômen inocente à palpação. Não foi possível palpar linfonodomegalia cervical ou supra-clavicular no momento da consulta, presença de cicatriz de biópsia em região supraclavicular esquerda. Pele sem lesões ativas no momento. Exames laboratoriais solicitados durante avaliação especializada de cirurgia de cabeça e pescoço: hemograma normal, VDRL não reagente, Toxoplasmose IgM e IgG não reagente, Rubéola IgM e IgG não reagente, CMV IgM e IgG não reagente, PCR 26,7, VHS 43, LDH 479, Creatinina 0,65. Cultura de abscesso da região cervical negativo. PPD 0 mm. Exames de imagem: ecografia da região cervical demonstrando tireóide normal, formação heterogênea hipocóide de limites parcialmente definidos com 4,8ml. Relacionados com coleção na cadeia cervical 2. Biópsia de linfonodo supraclavicular esquerdo demonstrando linfadenite granulomatosa abscedada, sem evidenciar estruturas BAAR e fúngicas na amostra. Sugerindo investigar DAG. Exame específico para *Bartonella henselae*, aC IgM e IgG: IgG reagente 1:1280, IgM reagente 1:400, confirmando a suspeita diagnóstica do paciente. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** a DAG pode resultar de um arranhão ou mordida de um gato infectado, assim como da exposição a pulgas de gato. Também pode ser transmitido, através do contato com a saliva do gato pela pele exposta ou superfícies mucosas. Apesar dos gatos serem o principal reservatório para *B. henselae*, casos raros ocorreram após a exposição aos cães, presumivelmente resultantes de picadas de pulgas (FLORIN, et al., 2008). Tratamentos tópicos que previnem infestações por pulgas podem ter um papel na prevenção da transmissão de *B. henselae* das pulgas para gatos (BOUHSIRA, et al., 2015). O DAG começa tipicamente com uma lesão cutânea no local de inoculação, a chamada lesão primária de inoculação, geralmente se desenvolve de três a dez dias após a introdução do organismo na pele e geralmente evolui pelas fases vesicular, eritematosa e papular. Menos comumente, a lesão primária de inoculação pode ser do tipo pustular ou nodular. O exame cuidadoso dos espaços interdigitais, dobras cutâneas e do couro cabeludo aumenta a chance de encontrar a lesão primária de inoculação (SPACH, KAPLAN, 2018). A localização da linfadenopatia depende do local da

inoculação inicialmente; os locais mais comuns são os linfonodos axilares, epitrocleares, cervicais, supraclaviculares e submandibulares. Os linfonodos na maior parte dos casos são sensíveis, geralmente apresentam eritema da pele suprajacente e, eventualmente podem ser supurados (10 a 15%). O tamanho dos linfonodos varia tipicamente de 1 a 5 cm, mas pode aumentar de 8 a 10 cm. Relatos dispersos documentaram manifestações raras de DAC, incluindo infecção do espaço profundo do pescoço, escaras no couro cabeludo com linfadenopatia cervical, pneumonia, derrame pleural, nódulos pulmonares, choque séptico, púrpura trombocitopênica e hipercalemia (BANDYOPADHYAY, et al., 2013). Um diagnóstico provável é feito com base nas características clínicas e na história de contato recente com gato ou pulga. A terapia empírica é tipicamente iniciada naqueles com um diagnóstico presumido. Um linfonodo ou biópsia de tecido não é rotineiramente requerido para a maioria dos pacientes que apresentam sinais e sintomas característicos, como a resolução tardia dos sintomas sistêmicos ou se houver suspeita de um diagnóstico alternativo. Sugere-se que a terapia antimicrobiana seja administrada a todos os pacientes com DAG. Pacientes com linfadenite como única manifestação, terapia com um único medicamento é sugerida. Embora muitos pacientes com linfadenite tenham resolução gradual dos sintomas sem antibioticoterapia específica, tratamos os pacientes em um esforço para evitar complicações graves, o tratamento pode encurtar a duração dos sintomas (PRUTSKY, et al., 2013). Em certos contextos, como o tratamento de neurorretinite e linfadenite refratária, terapias adjuvantes como corticosteroides e / ou aspiração de linfonodos podem ser necessárias. Pacientes que não respondem à terapia após três a quatro semanas, reavalia-se o paciente, se o DAG ainda é o diagnóstico mais provável, repete-se o tratamento com um ciclo de cinco dias de azitromicina, e adiciona-se rifampicina por cinco dias (SPACH, KAPLAN, 2018). Dai a importância de se fazer o diagnóstico diferencial nos casos de linfonodomegalia crônica em pacientes em contato com gatos ou cães infectados pelas pulgas, visando diminuir a incidência de doença disseminada, realizar o tratamento precocemente e melhorar o prognóstico desses pacientes, evitando-se complicações associadas a doença.

REFERÊNCIAS

BANDYOPADHYAY A., BURRAGE L.C., GONZALEZ B.E. Pulmonary nodules in an immunocompetent child with cat scratch disease. *Pediatr Infect Dis J* 2013; 32:1390.

BASS J.W., VINCENT J.M., PERSON D.A. The expanding spectrum of Bartonella infections: II. Cat-scratch disease. *Pediatr Infect Dis J* 1997; 16:163.

BOUHSIRA E., FRANC M., LIENARD E., et al. The efficacy of a selamectin (Stronghold®) spot on treatment in the prevention of Bartonella henselae transmission by Ctenocephalides felis in cats, using a new high-challenge model. *Parasitol Res* 2015; 114:1045.

FLORIN T.A., ZAOUTIS T.E., ZAOUTIS L.B. Beyond cat scratch disease: widening spectrum of Bartonella henselae infection. *Pediatrics* 2008; 121:e1413.

PRUTSKY G., DOMEQ J.P., MORI L., et al. Treatment outcomes of human bartonellosis: a systematic review and meta-analysis. *Int J Infect Dis* 2013; 17:e811.

SPACH D. H., MD, KAPLAN S. L., MD. Microbiology, epidemiology, clinical manifestations, and diagnosis of cat scratch disease. UpToDate. Disponível em https://www.uptodate.com/contents/microbiology-epidemiology-clinical-manifestations-and-diagnosis-of-cat-scratch-disease?search=cat%20scratch&source=search_result&selectedTitle=2~65&usage_type=default&display_rank=2. Acesso em 19 de junho de 2018.

SPACH D. H., MD, KAPLAN S. L., MD. Treatment of cat scratch disease. UpToDate. Disponível em https://www.uptodate.com/contents/treatment-of-cat-scratch-disease?search=caT%20scratch&source=search_result&selectedTitle=1~65&usage_type=default&display_rank=. Acesso em 19 de junho de 2018.

MAIA, Margarida M C S; et al. **Aspectos Morfológicos, Evolução e Fatores Prognósticos na Atresia Pulmonar com Septo Interventricular Intacto. Revisão da Literatura e Atualização.** *Arq Bras Cardiol*, volume 66, n 5. Belo Horizonte, 1996. Disponível em: <http://publicacoes.cardiol.br/abc/1996/6605/66050010.pdf>. Acesso em: 10 de julho de 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde. Síntese de Evidências Para Políticas de Saúde: Diagnóstico Precoce de Cardiopatias Congênitas. 1ª edição. Brasília 2017. Disponível em: http://brasil.evipnet.org/wp-content/uploads/2017/10/WEB-Diagnostico_precoce_cardiopatas_congenitas.pdf Acesso em: 11 de junho de 2018.

PEDRA, Carlos A. C.; et al. **Novas Técnicas Percutâneas Para Perfuração da Valva Pulmonar na Atresia Pulmonar com Septo Interventricular Íntegro.** Arq Bras Cardiol, volume 77, n 5. São Paulo, 2001. Disponível em: <http://publicacoes.cardiol.br/abc/2001/7705/7705008.pdf>. Acesso em: 11 de junho de 2018.

SANTOS, Marco Aurélio; et al. **Características Morfológicas Angiográficas na Atresia Pulmonar com Septo Interventricular Íntegro.** Arquivos Brasileiros de Cardiologia, volume 82, n 5. Rio de Janeiro, 2004. Disponível em: <http://www.arquivosonline.com.br/2004/8205/82050004.pdf>. Acesso em: 11 de julho de 2018.

ZIELINSKY, Paulo. **Malformações Cardíacas Fetais. Diagnóstico e Conduta.** Arq Bras Cardiol, volume 69, (nº 3). Porto Alegre, 1997. Disponível em: <http://publicacoes.cardiol.br/consenso/1997/6903/69030014.pdf>. Acesso em 09 de julho de 2018.

HEREDITARIEDADE NA SÍNDROME DE TREACHER COLLINS: RELATO DE CASO

CERVELIN, João Carlos¹

CARVALHO, Graziela Társis Araujo¹

MULLER, Isabella Tércia¹

VAZ, Rafael Sittoni¹

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)¹

Endereço eletrônico do autor principal: joaocarloscervelin@gmail.com

PALAVRAS-CHAVE: disostose mandibulofacial, hereditariedade, genética

INTRODUÇÃO: a Síndrome de Treacher Collins, também chamada de Disostose Mandibulofacial ou Síndrome Franceschetti-Klein, é um distúrbio hereditário caracterizado por anomalias craniofaciais e manifesta-se com diversas variáveis clínicas e com incidência (semelhante entre os sexos) de aproximadamente um caso para cada 40 a 70 mil pessoas. A síndrome está ligada às deleções do cromossomo 5q32-q33.1 no gene TCOF1 que codifica a proteína chamada de *treacle*, cuja função é desconhecida, mas acredita-se que atue no transporte de proteínas do citoplasma para o núcleo. Desse modo, há uma redução nas células da crista neural (CCN), as quais são necessárias para o desenvolvimento embriológico craniofacial através do papel da proteína na transcrição do gene do DNA ribossômico. Mutações no gene TCOF1 em modelos de ratos reduzem o número de CCN pelo aumento da apoptose. A expressão fenotípica desta doença provavelmente resulta de uma malformação congênita envolvendo o primeiro e o segundo arcos branquiais, bilateralmente. Franceschetti e Klein sugeriram em 1949 que a deficiência ocorra durante a sétima semana de gestação, quando os ossos faciais estão em formação e a ação inibitória genética pode se processar. Já foram descritas até o momento cerca de 50 diferentes mutações associadas com esta síndrome. Essas mutações costumam ser específicas para cada família e podem ser encontradas ao longo de todo o gene, porém existem alguns *exons* com maior probabilidade de apresentar mutações patogênicas, considerados “pontos quentes”. As mutações patogênicas majoritariamente irão ocasionar o término prematuro da tradução da proteína, ou seja, vão produzir uma proteína mais curta do que o normal, que geralmente é instável e acaba sendo degradada. Assim sendo, os indivíduos portadores de uma alteração em um dos alelos do gene TCOF1 apresentarão metade da produção da proteína *treacle* na célula quando comparado com um indivíduo sem alteração desse gene. Acredita-se,

portanto, que a manifestação do quadro clínico seja causada por haploinsuficiência, isto é, decorrente da quantidade insuficiente desta proteína. O quadro clínico é caracterizado por várias alterações craniofaciais, sendo que as manifestações clínicas mais frequentes são: obliquidade antimongolóide das fendas palpebrais (89%), hipoplasia malar (81%), hipoplasia mandibular (78%), malformação dos pavilhões auriculares (77%), coloboma palpebral inferior (69%), ausência parcial ou completa dos cílios nas pálpebras inferiores (53%); atresia do conduto auditivo externo (40%); surdez de condução (28%); fenda palatina (32%) e presença de cabelos na parte externa das faces (26%). As malformações diagnosticadas ao nascimento são estáveis, isto é, não são progressivas com a idade. Apesar de os dados clínicos serem bastante característicos, é importante realizar o diagnóstico diferencial com as síndromes Nager e Miller, contudo, ambas apresentam comprometimento de membros, o que não ocorre na STC (Síndrome de Treacher Collins). O diagnóstico de STC geralmente é feito no nascimento e é basicamente clínico suportado por dados radiográficos e estudos moleculares. No entanto, o diagnóstico também pode ocorrer no período pré-natal se for realizada análise por amniocentese entre 15 a 18 semanas de gestação ou amostra de vilosidades coriônicas entre 10 a 12 semanas de gestação. Em famílias afetadas, as gestações subsequentes podem ser monitoradas por ultrassonografia transvaginal e abdominal. Anomalias comumente observadas por ultrassom incluem polidrâmnio, deglutição fetal anormal, microcefalia e as características faciais clássicas da síndrome. Os estudos de imagem combinados com a análise genética podem identificar a doença antes do primeiro trimestre. Pacientes que apresentam as características esperadas para a STC são relativamente fáceis de serem diagnosticados clinicamente ao nascimento, devendo ser examinadas pelo otorrinolaringologista e pelo fonoaudiólogo a fim de se identificar a extensão da perda auditiva e o grau de comprometimento das vias aéreas. Por outro lado, os indivíduos brandamente afetados necessitam de comprovação genética para o diagnóstico. **OBJETIVO:** demonstrar a ação da hereditariedade em dois casos de Síndrome de Treacher Collins em uma família. **DESCRIÇÃO DO CASO:** paciente do sexo feminino, 27 anos, casada e funcionária pública. Possui a Síndrome de Treacher Collins (STC), porém só ficou ciente do diagnóstico há 10 anos, ou seja, tal condição passou despercebida durante o pré-natal, parto e infância: somente durante uma consulta em uma Unidade Básica de Saúde, quando a paciente possuía 17 anos de idade, um médico notou os traços característicos e os atribuiu à STC, e a partir desse momento ela

passou a buscar mais informações sobre a síndrome. Paciente também refere que teve catapora durante a infância e não possui doenças crônicas como hipertensão arterial, diabetes mellitus, dislipidemia ou tireoidiopatia. O histórico familiar para STC é negativo, inclusive na família do parceiro. Ela também nega ter sido submetida a cirurgias ou internamentos. Também não faz uso de medicamentos. Aos 21 anos, a paciente decidiu engravidar e aceitou tranquilamente a possibilidade de ter um filho com STC. Durante sua primeira e única gestação, fez acompanhamento pré-natal com cerca de 10 consultas (todas no Sistema Único de Saúde) e diversas ultrassonografias (USG), porém nenhum exame mostrou alterações fetais que indicassem a presença de STC. Não realizou amniocentese e nem outro teste genético. O diagnóstico só veio após a cesárea (gestação e cesárea sem complicações). A recém-nascida (RN) nasceu com 2800g e 45cm, fenda palatina e traços característicos da STC. Aos 25 dias de vida, RN foi encaminhada para UTI, passou por cirurgia para correção do palato mole e passagem de sonda nasogástrica. O aleitamento materno não foi bem sucedido e usou-se fórmula infantil. A introdução alimentar começou aos 7 meses de idade. Atualmente a criança tem 5 anos de idade e consegue alimentar-se normalmente, embora tenha dificuldade em ganho ponderal. Também está na fila de espera para realizar uma segunda cirurgia para correção do palato duro. Mãe e filha têm perda auditiva significativa: 50% do lado esquerdo na mãe e 50% no lado direito da criança. Ambas não possuem dificuldade de deglutição nem alterações visuais. Ambas têm dificuldades em pronunciar algumas palavras, o que justifica o acompanhamento periódico da criança com um fonoaudiólogo. Características faciais típicas de STC encontradas em mãe e filha são: obliquidade antimongolóide das fendas palpebrais, hipoplasia malar, malformação dos pavilhões auriculares, ausência parcial ou completa dos cílios nas pálpebras inferiores, nariz falsamente grande pelo hipodesenvolvimento malar e das cristas supraorbitais hipoplásicas, macrostomia, hipertelorismo ocular, implantação baixa das orelhas, entre outros. A paciente refere que não deixa a STC interferir na maneira como conduz a vida e não se sente limitada; além disso, relata ser otimista e não se sente socialmente excluída. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** a síndrome de Treacher Collins apresenta herança autossômica dominante, sendo que cerca de 40% dos casos diagnosticados tem história familiar e 60% parecem ser devidos a mutações novas, provavelmente ocorrendo predominantemente na linhagem paterna (PASSOS-BUENO, 2001). O diagnóstico nesta paciente foi tardio, mas proporcionou a identificação da patologia e a

execução de um planejamento pré-natal. A abordagem diagnóstica da criança foi incompleta, o que demonstra que a especialidade da genética ainda deve ser mais explorada e estudada pelos profissionais. O fenótipo distinto da paciente não causa constrangimento e felizmente não afeta sua qualidade de vida e não traz exclusão social.

REFERÊNCIAS

COBB, A. R. M. et al. The surgical management of Treacher Collins syndrome. **British Journal of Oral and Maxillofacial Surgery**. London, v.52, n.7, p. 581-589, fev. 2014.

KADAKIA, S. et al. Treacher Collins Syndrome: The genetics of a craniofacial disease. **International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology**. New York, v.78, n.6, p.893-898, jun. 2014.

OLIVEIRA, J. P. et al. Patient-Reported Quality of Life in the Highest Functioning Patients with Treacher Collins Syndrome. **The Journal of Craniofacial Surgery**. Campinas, v.0, n.0, mar. 2018.

PASSOS-BUENO, Maria Rita; SPLENDORE, Alessandra. Síndrome de Treacher Collins: Aspectos clínicos, genéticos e moleculares. **Revista de Medicina**. São Paulo, v. 80, n.1, p. 52-56, mar. 2001.

PLOMP, R. G. et al. Treacher Collins Syndrome: A Systematic Review of Evidence-Based Treatment and Recommendations. **Plast. Reconstr. Surg.** Rotterdam, v.137, n.1, p.191-204, jan. 2016.

SILVA, D. L. et al. Síndrome de Treacher Collins: Revisão de Literatura. **Arq. Int. Otorrinolaringol**. São Paulo, v.12, n.1, p. 116-121, mar. 2008.

VINCENT, M. et al. Large deletions encompassing the TCOF1 and CAMK2A genes are responsible for Treacher Collins syndrome with intellectual disability. **European Journal of Human Genetics**. Paris, v.22, n.1, p. 52-56, jan. 2014.

RELATO DE CASO: SÍNDROME DE CHILAITIT COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL EM DOR ABDOMINAL RECORRENTE

SILVA, Suelyn Petris¹

MARQUES, Frederico Manoel^{1,2}

SIMAS, Luana Iara¹

OST, Mayara Sá Skonieczny¹

SOUZA, Patrícia Alves^{1,2}

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM (HISB)¹

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)²

Endereço eletrônico da autora principal: susupetris@hotmail.com

PALAVRAS-CHAVES: síndrome Chilaidit, dor abdominal

OBJETIVO: descrever o caso clínico de um menino de 9 anos que apresentou em uma radiografia de tórax um achado radiológico infrequente na área pediátrica, o qual possibilitou o diagnóstico de síndrome de Chilaiditi, explicando o quadro de dor abdominal recorrente apresentado pelo paciente. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Paciente masculino, 9 anos, vêm apresentando nos últimos seis meses queixa de episódios frequentes (duas vezes na semana) de dor do tipo cólica em andar superior do abdome e distensão abdominal periumbilical, durando aproximadamente dois dias. Durante as crises não há irradiação da dor ou demais sintomas associados, nega alterações na frequência das evacuações, consistência das fezes ou queixas urinárias, obtém alívio parcial com o uso de analgésicos comuns, tal sintoma não possui relação com os hábitos alimentares ou fator de agravo. No momento da consulta queixava-se somente de sintomas gripais sem febre associada e negava dor abdominal. Ao exame físico possuía apenas roncocal de transmissão em hemitórax esquerdo, sem demais alterações nos demais sistemas corpóreos. Previamente hígido, nunca realizou cirurgias ou teve internações hospitalares, realizava acompanhamento pediátrico regularmente, sem alterações em exames bioquímicos realizados até o momento e ultrassom de abdome total solicitado devido a esta queixa, também não apresentou alterações, peso e estatura adequados para a idade, bem como desenvolvimento neurológico, psíquico e motor. Solicitado radiografia de tórax que evidenciou interposição de alça de cólon sobre o fígado e diafragma. Após o diagnóstico de Síndrome de Chilaiditi instituiu-se uma abordagem educativa conjunta com o paciente e seus familiares, recebendo orientações

quanto a benignidade do caso e práticas dietéticas para seu tratamento. Até o momento houve boa adaptação e resultados satisfatórios com este tratamento conservador.

CONSIDERAÇÕES FINAIS: em 1910 foi descrito o sinal radiológico de Chilaiditi, que consiste na interposição temporal ou permanente de uma parte do cólon e, mais raramente de intestino delgado, entre o diafragma e o fígado, na maioria dos casos é um achado radiológico casual; Em alguns pacientes está associada a sintomas, sendo então chamada síndrome de Chilaiditi. Apresenta uma incidência aproximada de 0,02 a 0,14% de todos os exames radiológicos torácicos e abdominais. É muito raro em crianças, acometendo mais indivíduos a partir dos 65 anos (NAGEM, R.G; 2011). Embora a etiologia não seja clara, entre os fatores predisponentes, além de constipação, destacam-se: alongamento do cólon, má-formações congênitas, principalmente na faixa etária pediátrica, paralisia do nervo frênico, ausência do lóbulo hepático direito, hérnia diafragmática, doença pulmonar obstrutiva, aderências, obstrução mecânica, cirurgia abdominal prévia, cirrose e escoliose (YANNES, 2004). Tem uma grande variabilidade clínica e não específica como: dor abdominal, vômitos, anorexia e alterações dos hábitos intestinais (especialmente constipação). Geralmente, estes sintomas são de início sobreposto ou progressivo, embora possam iniciar de forma aguda como no caso em que apresentamos. Em alguns pacientes a distensão abdominal e o desaparecimento da opacidade hepática a palpação abdominal (sinal de Joubert) podem ser vistos no exame, além de uma discreta hepatomegalia, devido ao rebaixamento do fígado pelo cólon (HISCHAM; 1995). O diagnóstico de síndrome de Chilaiditi é sempre radiológico. Em um raio-x simples do tórax ou do abdôme (de preferência em pé), pode-se observar uma massa aérea entre o hemidiafragma direito e a opacidade da massa hepática. O cólon será identificado por ser visível a presença de haustrações. Se houver dúvidas pode-se realizar enema opaco, cintilografia, ultra-som ou tomografia computadorizada para elucidar o diagnóstico. Desta forma, as hipóteses de diagnósticos diferenciais serão feitas com: pneumoperitoneo, abscesso subfrênico, pneumatose intestinal, cisto hidatídico infectado e tumores hepáticos. O tratamento é conservador na maioria dos casos. Consiste na recomendação ao paciente de medidas higiênico-dietéticas, visando principalmente a constipação, a eliminação de gases e evitando sua formação. Antiespasmódicos, carminativos e laxantes podem ser úteis. Em um episódio agudo com dor intensa, analgésicos devem ser administrados, uma vez que outras etiologias de dor foram descartadas. Tratamento cirúrgico se destina aos casos

que evoluem com volvos e obstruções. Apesar de ser um diagnóstico pouco frequente na área pediátrica seu conhecimento é de fundamental importância, pois faz parte do extenso arsenal de hipóteses diagnósticas a serem elucidadas em um quadro de dor abdominal recorrente, o qual inclui-se com frequência nas queixas apresentadas em consultórios pediátricos.

REFERÊNCIAS

BARROSO JM, BALAGUER A, ESCRIBANDO J, et al. Chilaiditi's syndrome associated with transverse colon volvulus: first report in a pediatric patient and review of the literature, *Eur J Pediatr Surg*, n13:425–8, 2003.

HISHAM AN, GUNN A, JAMIL AA. Síndrome de Chilaiditi apresentando-se como abdômen agudo. *Med J Malaysia*, n 50, vol 3, 281-3, 1995.

NAGEM RG; FREITAS HL. Síndrome de Chilaiditi: Relato de Caso. *Radiologia Brasileira*, São Paulo, no 5 vol 44, 2011.

SCHUBERT SR. Síndrome de Chilaiditi: uma causa incomum de dor torácica ou abdominal. *Geriatrics*, n 53 vol 6, 85-8, 1998.

TORGERSON J. Interposição supra-hepática do cólon e volvulus do ceco. *Jornal de Gastroenterologia*, 66: 747-51, 1951.

YANES LW; SFEIR BR; HAYES JP. Síndrome de Paniagua Guzmán R. Chilaiditi. *Rev Inst Med Su*, n 69, vol 124, 61-2, 2004.

RELATO DE CASO: EVOLUÇÃO CLÍNICA DE CRIANÇA COM LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA

BERTO, Murilo Henrique¹

BERTO, Josiani²

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)¹

SECRETARIA MUNICIPAL DE SAUDE DE LAGES (SMS/LAGES, SC)²

Endereço eletrônico do autor principal: muriloberto@gmail.com

PALAVRAS-CHAVES: leucodistrofia metacromática; comprometimento neuromotor; deficiência ARSA; tratamento

INTRODUÇÃO: as leucodistrofias são causadas por defeitos na síntese ou metabolismo de mielinas, causando hipomielinização (KUMAR et al., 2010). A leucodistrofia metacromática (LDM) é uma doença neurológica desmielinizante rara causada por um erro inato do metabolismo, com prevalência de 1:40.000 nascidos vivos (ORTEGA-CRUZ; OLGUÍN-ESCOBAR; MARTÍNEZ-OLGUÍN, 2010). A LDM ocorre por uma mutação autossômica recessiva do cromossomo 22q que resulta na deficiência da enzima arilsulfatase A (ARSA), uma enzima lisossomal que degrada diversos lipídios com grupos sulfato (sulfatídeos) (ESPEJO; LAESPRIELLA; HERNÁNDEZ, 2010). Quando ocorre a deficiência dessa enzima, há um acúmulo dos sulfatídeos, especialmente o sulfato de cerebrosídeo dentro da bainha de mielina do Sistema Nervoso Central (SNC) e no compartimento intralisossomal nos neuronios da substância branca do SNC (oligodendrócitos, fagocitos e neuronios). O excesso de sulfatídeos têm ações biológicas que podem inibir a diferenciação de oligodendrócitos e gerar uma resposta pró-inflamatória da micróglia e dos astrócitos, causando instabilidade da mielina e desmielinização central (BEHRMAN; JENSON; KLIEGMAN, 2010). Além disso, os sulfatídeos são levados pela corrente sanguínea para outros tecidos, formando depósitos nos nervos periféricos e vísceras, com conseqüente desmielinização nos neuronios perifericos. Ainda não se sabe como ocorre seu exato mecanismo fisiopatológico (ERROS... 2017). Porém, a biopsia possibilita o diagnóstico desta doença "in vivo", submetidas às colorações metacromáticas, revelando acúmulos de sulfatídeos no tecido biopsiado (NASCIMENTO, 1980). A doença se classifica dependendo da idade de início dos sintomas, sendo a Forma Infantil Tardia a mais comum, com manifestações antes dos 30 meses de vida. Ocorre rápida

evolução, com perda dos marcos do desenvolvimento, disfunção motora progressiva, dificuldade de marcha, disartria, disfagia, descerebração. O óbito ocorre após 2 a 4 anos do início das manifestações. A Forma Juvenil manifesta-se entre 2 e 16 anos com anormalidades de postura, emocionais e comportamentais, atrofia óptica, quadriparesia espástica, regressão da linguagem. A duração é muito variável, mas, uma vez desencadeados os sintomas, a perda de habilidades tende a ser muito rápida. Por fim, a Forma adulta manifesta-se após os 16 anos com sintomas psiquiátricos ou intelectuais, incontinência, tetraparesia espástica e regressão cognitiva (ERROS... 2017). A progressão tende a ser mais lenta que nas outras formas e o óbito ocorre décadas após o início dos sintomas. O diagnóstico é feito por meio da anamnese, exame físico, ressonância magnética, estudo neurofisiológico e exames laboratoriais (dosagem da enzima arilsulfatase A em leucócitos obtidos do sangue periférico e presença de sulfatídios em excesso na urina) (MEHTA, 2016). **OBJETIVO:** descrever a forma clínica da doença e comparar com a evolução da paciente. **DESCRIÇÃO DO CASO:** sexo feminino, 6 anos, branca, natural de Lages - SC. Os sinais e sintomas da LDM começaram após o 2º ano de vida, com episódios de febre e convulsões diárias, sendo internada em leito de Unidade de Terapia Intensiva. Buscou tratamento médico na Unidade Básica de Saúde do bairro e foi encaminhada para tratamento de referência em neurologia pediátrica no Hospital Joana de Gusmão, em Florianópolis (a onde foi diagnosticada com a doença) e também ao PAPS (Programa de Atenção Psicossocial) de Lages. Após esse período, os pais notaram que a criança tornou-se gradativamente hipertônica, com dificuldade de andar, falar, deglutir, perda da acuidade visual, choro excessivo e déficit cognitivo. Mais tarde, evoluiu para tetraplegia, encurtamento musculares, deformidades osteomusculares, afasia e afonia. Nesse mesmo período, manteve episódios de crises convulsivas. Atualmente possui atraso e regressão do desenvolvimento neuropsicomotor. Histórico familiar: mãe com provável distúrbio mental (não diagnosticado). História pediátrica: pré-natal iniciado no primeiro trimestre, com 10 consultas no total. O parto normal foi realizado em um hospital da cidade. Nasceu com 3 kg de massa corporal, 47 cm de comprimento e apgar 8 e 9. História Patológica Progressiva: na primeira consulta neonatal, foi registrado na caderneta da criança: acrocianose e forame oval patente, pelo médico pediatra; luxação parálitica de quadril, com prótese cirúrgica local; meningite tratada aos 3 meses e esofagite grau B. Sem outras doenças. Calendário vacinal atualizado. Exame físico neurológico: crânio e

coluna sem alterações, membros superiores com tendência a flexão, hipertonia generalizada, reflexo tônico cervical a esquerda, sinal de Babinski no pé direito. Exame ortopédico: quadriparesia espástica com contratura nos tornozelos. Os exames laboratoriais sustentam o diagnóstico de LDM: baixa atividade de arilsulfatase A nos leucócitos. Ressonância magnética: áreas difusas hiperintensas na substância paraventricular e centros semi-ovais, podendo estar relacionado com gliose ou leucomalácia. A progressão do comprometimento neuromotor evoluiu com perda da funcionalidade, total dependência para a realização das atividades da vida diária, múltiplas complicações sistêmicas, grave comprometimento do sistema respiratório e internações frequentes por pneumonia. Atualmente faz uso de Depakene e Fenobarbital. Possui sonda gástrica para alimentação devido desnutrição. Frequentava APAE e creche, mas os pais não fizeram matrícula. Atualmente faz fisioterapia respiratória e tratamento em fonoaudiologia. **DISCUSSÃO:** essa criança necessita de tratamento específico e supervisão constante dos pais, porém isso não ocorre porque a mãe apresenta um provável distúrbio mental e o pai trabalha em período integral. Portanto ela não recebe tratamento regular. O acompanhamento na Atenção Básica, através da Unidade de Saúde, é fundamental para a continuação do tratamento da paciente. Ela pode contar com fisioterapia para estimular o intelecto, a função neuromuscular e a mobilidade (ORTEGA-CRUZ; OLGUÍN-ESCOBAR; MARTÍNEZ-OLGUÍN, 2010). Além disso, o apoio da família é imprescindível para auxiliar nas atividades de locomoção, higiene, nutrição e outras necessidades de cuidados. O tratamento de convulsões deve ser feito com terapia farmacológica antiepilépticas seguindo protocolos padrão. Devido a imobilidade constante, o tratamento de contraturas deve ser feito com relaxantes musculares. Pelo comprometimento muscular, deve-se avaliar constantemente refluxo gastroesofágico, constipação e função pulmonar (ESPEJO; LAESPRIELLA; HERNÁNDEZ, 2010). Os profissionais mais frequentemente envolvidos no processo de reabilitação são: médicos, psicólogos, fisioterapeutas e fonoaudiólogos. Deve ser feito acompanhamento regular por um neurologista, incluindo avaliação de alterações na função motora e desenvolvimento de convulsões. Por fim, fazer ressonância magnética cerebral periódica para avaliar a evolução da doença (RIBEIRO; RIBEIRO, 2013). **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** a leucodistrofia metacromática por deficiência de arilsulfatase A é uma doença grave do sistema nervoso que carrega consequências negativas para o portador (RIBEIRO; RIBEIRO,

2013). A progressão do comprometimento neuromotor evolui com perda da funcionalidade, total dependência para a realização das atividades de vida diária, múltiplas complicações sistêmicas, grave comprometimento do sistema respiratório e internações frequentes por pneumonia. O quadro clínico da menina é semelhante e compatível com as descrições da literatura atualmente. Não há tratamento eficaz para LDM e o desfecho mais comum é o óbito em poucos anos (BEHRMAN; JENSON; KLIEGMAN, 2010). Portanto, o tratamento paliativo deve ser feito para atenuar as complicações da doença e trazer conforto para a paciente.

REFERÊNCIAS

ORTEGA-CRUZ, Laura; OLGUÍN-ESCOBAR, Erika; MARTÍNEZ-OLGUÍN, Mónica. Tratamiento fisioterapéutico en paciente pediátrico con leucodistrofia metacromática. Reporte de caso. **Revista de Fisioterapia**, Pachuca, v. 1, n. 2, p.35-40, dez. 2017. Disponível em: <http://www.ecorfan.org/taiwan/research_journals/Fisioterapia/vol1num2/Revista_de_Fisioterapia_V1_N2_6.pdf>. Acesso em: 09 jul. 2018.

ERROS inatos do metabolismo. 2017. Disponível em: <http://www.sbtmo.org.br/exportar.php?arquivo=http://www.sbtmo.org.br/userfiles/aulas/arquivo_20171030162338.pdf>. Acesso em: 10 jul. 2018.

BEHRMAN, Richard E.; JENSON, Hal B.; KLIEGMAN, Robert. **NELSON. Tratado de Pediatria**. 20. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2017. 2 v.

MEHTA, Atul B.. **Doenças do armazenamento lisossomal hereditárias comuns**. 2016. Disponível em: <<https://bestpractice.bmj.com/topics/pt-br/1021>>. Acesso em: 10 jul. 2018.

ESPEJO, Lina María; LAESPRIELLA, Ricardo de; HERNÁNDEZ, José Fernando. Metachromatic leukodystrophy. Case presentation. **Revista Colombiana de Psiquiatria**, Bogotá, v. 1, n. 46, p.44-49, mar. 2017. Disponível em:

<<http://www.scielo.org.co/pdf/rcp/v46n1/0034-7450-rcp-46-01-00044.pdf>>. Acesso em: 11 jul. 2018.

KUMAR, V. et al. **Robbins. Bases patológicas das doenças**. 9. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2016. 1 v.

RIBEIRO, Erica de Queiroz; RIBEIRO, Maysa Ferreira Martins. Leucodistrofia Metacromática: Relato de Caso de Dois Irmãos Consanguíneos. **Revista Neurociências**, Goiânia, v. 4, n. 21, p.580-586, out. 2013. Disponível em: <<http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2013/RN2104/relato-de-caso/880rc.pdf>>. Acesso em: 11 jul. 2018.

NASCIMENTO, Osvaldo J. M. et al. Leucodistrofia metacromática: registro de um caso. *Arquivos de Neuro-psiquiatria*, [s.l.], v. 38, n. 3, p.287-292, set. 1980. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/s0004-282x1980000300009>. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X1980000300009&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 09 jul. 2018.

RELATO DE CASO CLÍNICO: USO DE ÓLEO DE CANNABIS PARA EPILEPSIA

FRANCESCHI, Jarbas¹

ARNS, Marina ¹

KRIEGER, Denise¹

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC) ¹

Endereço eletrônico do autor principal: jarbasfranceschi@gmail.com

PALAVRAS-CHAVE: epilepsia, *Cannabis sativa*, canabidiol

OBJETIVO: difundir um recurso terapêutico do derivado da planta *Cannabis sativa* nos casos de pacientes que possuem crises convulsivas. A planta *Cannabis sativa* vem sendo aplicada para fins medicinais há milhares de anos (ZUARDI, 2006). Indicações para o uso da planta na China datam de 2.700 A.C. para o tratamento de diversas comorbidades como constipação intestinal, dores, expectoração, epilepsia, tuberculose, entre outras (ADAMS; HUNT; CLARK, 1940). Na década de 1960, o grupo do professor Raphael Mechoulam, natural de Israel, isolou os principais componentes da planta e identificou suas respectivas estruturas químicas (MECHOULAM, 2010). Inicialmente, o composto que recebeu a maior atenção dos pesquisadores foi o delta 9-tetraidrocanabinol (Δ^9 -THC), por ser responsável pelos efeitos psicoativos da planta (LEWEKE; KOETHE, 2008). Além do Δ^9 -THC, outros componentes da planta podem influenciar sua atividade farmacológica (GRLIC, 1962). Um deles é o canabidiol (CBD), o principal composto não psicotrópico, que constitui até 40% dos extratos da planta (CILIO; THIELE; DEVINSKI, 2014). As propriedades anticonvulsivantes do CBD são conhecidas pela ciência ocidental desde 1843 (MALCHER-LOPES, 2014). Alguns ensaios clínicos em 1980 demonstraram a atividade antiepiléptica da substância em pacientes com epilepsia refratária, apresentando apenas a sonolência como efeito adverso (CUNHA et al., 1980). Porém, o obstáculo imposto pela proibição do uso medicinal da *Cannabis sativa* prejudicou profundamente o avanço científico e a exploração dessas propriedades (MALCHER-LOPES, 2014). Apesar disso, aumenta o número de casos bem sucedidos do uso sem orientação médica do CBD para o tratamento de síndromes caracterizadas por epilepsia e autismo regressivo (MALCHER-LOPES, 2014). Logo, o maior desafio recente da ciência médica implica no processo de adaptação social à ideia inovadora da existência de um componente fitocanabinoide comprovadamente eficaz no tratamento de transtornos psíquicos (WACHTEL-GALOR;

BENZIE, 2011). **DESCRIÇÃO DO CASO:** masculino, 17 anos. Mãe do paciente relata que há 17 anos paciente sofre com crises convulsivas, associadas à perda de consciência e alterações comportamentais. Aos 3 meses de idade teve sua primeira crise convulsiva sendo um episódio tônico-clônico generalizado associado a febre. Desde então, além das crises, apresentou quadro de amnésia e déficit cognitivo, perdeu o controle esfinteriano e apresentou alterações comportamentais. Recuperou todas estas funções, mas passou a ter crises regulares associadas ou não com febre. Até os 10 anos de idade, apresentava agitação e agressividade tanto no meio familiar quanto no escolar. Paciente iniciou acompanhamento psiquiátrico aos 5 anos por conta de sua agressividade e por volta dos 13 anos iniciou acompanhamento no Centro de Atenção Psicossocial Infantil(CAPSI), onde apresentava sinais de modulação com os demais participantes e, como relatado pela mãe, ao presenciar uma paciente do sexo feminino com Síndrome de Borderline, praticou atos isolados de automutilação, mas como relatado pelo paciente, eram cortes superficiais, isso fez com que seus pais lhe afastassem do CAPSI. O paciente ainda relata ter tido episódios isolados de alucinações auditivas, sensação de perseguição, vontade de sair de casa e apenas andar sem rumo, “achar que era um anjo” e perda de orientação espacial e temporal. Ao longo desse tempo o paciente usou diversos medicamentos anticonvulsivantes como fenobarbital, valproato de sódio, fenitoina, oxcarbazepina, vigabatrina, topiramato, entre outros que por vezes tiveram resposta terapêutica, mas de curto prazo, perdendo sua eficácia. Em setembro de 2016, teve sua última internação, levado pelos familiares ao pronto atendimento com história de dispneia progressiva, tosse e cianose de lábios e submetido a procedimentos de reanimação em estado de mal convulsivo, saturando 50% em ambiente. Realizou-se então intubação orotraqueal. Após esta internação, os responsáveis pelo paciente tomaram conhecimento do uso de óleo de *Cannabis sativa* para fins terapêuticos e buscaram maiores informações. Em setembro de 2016 o paciente iniciou o tratamento com óleo de Cannabis, apresentando apenas um episódio isolado de crise convulsiva 8 dias após. O objetivo proposto no início do tratamento para o paciente é o uso exclusivo de Óleo de Cannabis com a retirada gradual dos demais medicamentos. Atualmente faz uso de 9 gotas de óleo de cannabis (2 manhã, 2 tarde e 5 noite), valproato de sódio, 500mg, 3 vezes ao dia, risperidona 2mg, 1 vez ao dia e oxalato de escitalopram 20mg/ml, 5gotas por dia, todos por via oral. Paciente encontra-se estável, melhorando sua interação social, com notável evolução cognitiva,

sem distúrbios de humor, com melhora do déficit cognitivo e outras comorbidades. Pelo relato de sua mãe, até mesmo a família sente-se mais confortável em deixar o paciente sem acompanhante em tempo integral, pois notou que se apresenta apto para realizar suas atividades sem supervisão. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** Mediante o caso relatado e o conhecimento das propriedades terapêuticas da planta *Cannabis sativa*, é possível concluir que o canabidiol presente no óleo derivado da planta, possui potencial terapêutico em nível de sistema nervoso central e possuiu funcionalidade no tratamento de alguns distúrbios neurológicos. Além disso, o seu conhecido efeito anticonvulsivo pode ser capaz de estabilizar e até mesmo cessar as crises dos pacientes que sofrem com essa doença, principalmente em pacientes epiléticos farmacorresistentes, auxiliando assim, na prevenção de danos cerebrais e déficits no desenvolvimento de crianças e adolescentes. No entanto, mais pesquisas necessitam ser realizadas, por meio de estratégias metodológicas, que possibilitem avaliar os resultados terapêuticos obtidos com o uso dessa substância, como estudos farmacoepidemiológicos, ensaios clínicos e de metanálise, por exemplo.

REFERÊNCIAS

ADAMS, R.; HUNT, M.; CLARK, J. H. Structure of cannabidiol, a product isolated from the marijuana extract of Minnesota wild hemp. **Journal of the American Chemical Society** 1940, 62, 196-200. Disponível em: <<https://pubs.acs.org/doi/abs/10.1021/ja01858a058>>. Acesso em: 11 jul. 2018.

CUNHA, J. M. et al. Chronic administration of cannabidiol to healthy volunteers and epileptic patients. **Pharmacology** 1980, 21, 175. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7413719>>. Acesso em 10 jul. 2018.

CILIO, M. R.; THIELE, E. A.; DEVINSKY, O. The case for assessing cannabidiol in epilepsy. **Epilepsia** 2014, 55, 787. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24854434>>. Acesso em: 10 jul. 2018.

GRLIC, L. A comparative study on some chemical and biological characteristics of various samples of Cannabis resin. **Bulletin on Narcotics** 1962, 14, 37. Disponível em:

<https://www.unodc.org/unodc/en/data-and-analysis/bulletin/bulletin_1962-01-01_3_page005.html>. Acesso em: 09 jul. 2018.

LEWEKE, F. M.; KOETHE, D. Cannabis and psychiatric disorders: it is not only addiction. **Addiction Biology** 2008, 13, 264. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18482435>>. Acesso em: 10 jul. 2018.

MALCHER-LOPES, R. Canabinoides ajudam a desvendar aspectos etiológicos em comum e trazem esperança para o tratamento de autismo e epilepsia. **Revista da Biologia** 2014, 13, 43. Disponível em: <<http://www.ib.usp.br/revista/node/186>>. Acesso em: 11 jul. 2018.

MECHOULAM, R. Endocannabinoids and psychiatric disorders – the road ahead. **Revista Brasileira de Psiquiatria** 2010, 32, S5. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rbp/v32s1/en_a03v32s1.pdf>. Acesso em: 11 jul. 2018.

WACHTEL-GALOR, S.; BENZIE, I. F. F. In.: BENZIE, I. F. F.; WACHTEL-GALOR, S. (eds). **Herbal medicine: biomolecular and clinical aspects**. Boca Raton: CRC Press, 2011.

ZUARDI, A. W. History of cannabis as a medicine: a review. **Revista Brasileira de Psiquiatria**, v.28,n.2, São Paulo, 2006. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-44462006000200015>. Acesso em: 10 jul. 2018.

A MENINA INSENSÍVEL À DOR: UM RELATO DE CASO

RIGON, Ana Paula ¹

SIMAS, Luana Pereira de ¹

SOUZA, Patrícia Alves ^{1,2}

SARTOR, Fabiana Stradioto ¹

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM (HISB)¹

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)²

Endereço eletrônico da autora principal: anarigon@yahoo.com.br

PALAVRAS-CHAVE: insensibilidade congênita a dor com anidrose (CIPA), neuropatia hereditária autossômica e sensorial tipo IV

INTRODUÇÃO: a Insensibilidade Congênita à Dor com Anidrose (CIPA) ou neuropatia Autonômica Sensitiva Hereditária IV (HSAN-IV), é uma desordem clínica extremamente rara caracterizada por insensibilidade à dor com percepção tátil intacta, automutilação, febre de recorrência inexplicável na infância, anidrose, retardo mental e anormalidade do sistema nervoso autônomo desde a infância (LABIB et al. 2011). A CIPA é uma doença autossômica recessiva rara, que constitui um subtipo das HSAN, também chamadas de neuropatias sensoriais hereditárias (AXELROD e SIMSON, 2007; OTHMAN e MALIK, 2016). A insensibilidade à dor é devido à falta de fibras nervosas mielinizadas e mielinizadas no gânglio da raiz dorsal que são responsáveis pela transmissão dos sinais algícos. Os pacientes também são insensíveis ao calor e às temperaturas frias, mas não à pressão. Embora suas glândulas sudoríparas sejam normais em estrutura e função, elas são incapazes de transpirar, pois não possuem inervação (OTHMAN e MALIK, 2016). As HSAN foram descritas pela primeira vez em 1932 por Dearborn como “Analgésia Congênita Pura” (LABIB et al. 2011; AZADVARI; EMAMI; KAZEMI, 2016) e são categorizadas em seis tipos principais com base na idade de início, nas características clínicas e no tipo de herança (AXELROD e SIMSON, 2007; AZADVARI, EMAMI e KAZEMI, 2016).

OBJETIVO: Descrever o caso de uma menina com CIPA uma desordem clínica extremamente rara. **CASO CLÍNICO:** menina de 1 ano e 11 meses, natural e procedente de hospital do sul do estado de Santa Catarina, transferida para hospital na serra catarinense devido a necessidade de cuidados intensivo, não disponíveis no momento em sua região. Ao chegar na Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica (UTIP)

do Hospital de destino a paciente apresentava: regular estado geral, hipocorada (++)/4+), desidratada (++)/4+), gemente, pouco sonolenta, taquidispneica com tiragem intercostal e subcostal, frequência cardíaca de 165 bpm, pressão arterial de 68x42 mmHg, saturação de oxigênio de 98% em uso de oxigênio por cateter nasal (2 l/min), ausculta cardíaca sem alterações, ausculta pulmonar com murmúrios diminuídos difusamente, apresentando estertores crepitantes e sibilos difusos, abdome depressível, indolor à palpação e sem visceromegalias. Os exames de internação: radiografia de tórax com infiltrado intersticial difuso bilateral com opacificação em base direita, hemograma normal, função renal e eletrólitos normais e proteína C reativa levemente aumentada. Ao reavaliar a paciente, horas após a sua admissão na UTIP, observou-se que a mesma apresentava anidrose difusa, hipotricose com áreas de alopecia, queratose, liqueificação palmar, distrofia ungueal além de sinais de mordedura em mãos e língua. O neurodesenvolvimento apresentava-se atrasado baseado na Escala de Desenvolvimento de Denver-II. Quando questionado sobre isso a acompanhante relatou que a paciente vinha mordendo a própria língua e mão, além de autoagressão (mão na face). Ela é a segunda filha de uma família saudável e de um casamento não consanguíneo. Logo após o nascimento por parto vaginal precisou permanecer internada em UTI devido “coração inchado” e com “água envolta”, porém recebendo alta sem nenhuma intercorrência. Durante o desenvolvimento a mãe relatou que a mesma sempre foi muito hipoativa e que precisava procurar auxílio médico praticamente toda semana pois a mesma possuía picos febris, mas sem foco evidente. A mãe relatou que nunca encontrou a paciente suada desde o nascimento e que a não tolera clima quente ou exposição solar se tornando irritável e com choro inconsolável em tais situações. Em agosto de 2016 realizou uma tomografia de crânio que não apresentou alterações, porém em dezembro do mesmo ano, uma eletroneuromiografia evidenciou comprometimento neuropático exclusivamente motor, predominante em membros superiores, podendo corresponder a neuropatia cervical bilateral. Tendo então o diagnóstico de lesão expansiva intramedular na região de C3-D2 evidenciada por ressonância magnética de coluna vertebral em fevereiro de 2017, que necessitou de ressecção cirúrgica, mantendo apenas lesão laminar anteriormente a medula no pós-operatório. A paciente também possui diagnóstico de bexiga neurogênica, mas sem alterações morfológicas das vias urinárias, segundo ultrassonografia de setembro de 2017. Faz uso contínuo de Oxibutina, Cefalexina e Risperidona. Em relação a História Mórbita Familiar não existe

casos de distúrbios neurológicos ou metabólicos em nenhum outro membro da sua família. Durante esta internação em UTIP precisou de dieta via sonda nasojugal, oxigenioterapia em cateter nasal, hidratação, esquema antibiótico (cefalosporina de 3ª geração por dez dias e um macrolídeo por cinco dias), salbutamol spray, sulfato ferroso, risperidona, sintomáticos e fisioterapia respiratória. Foi realizado novo ecocardiograma em maio de 2018 que não evidenciou nenhuma alteração. No 11º dia de internação recebeu alta da UTIP, após a paciente apresentar melhora do desconforto respiratório, respirando em ar ambiente, mantendo sinais vitais estáveis, sem febre, aceitando dieta via oral e normalização dos exames laboratoriais. Após alta da UTIP, permaneceu em enfermaria por mais três dias, sem nenhuma intercorrência, sendo então repatriada à cidade de origem, com orientação de acompanhamento ambulatorial com pediatra, neuropediatra e da manutenção das medicações de uso contínuo. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** existem várias neuropatias hereditárias, sensoriais e autonômicas. A identificação e classificação dessas entidades é um processo contínuo e será refinada à medida que nos tornamos mais precisos na perspicácia clínica, nos exames patológicos e nas avaliações moleculares. À medida que testes genéticos para diagnósticos específicos forem desenvolvidos, o aconselhamento genético será mais específico. Por se tratar de uma doença congênita, não há cura específica para ela. Há necessidade de medidas de apoio e prevenção para amenizar ou mesmo reduzir suas complicações. O treinamento dos familiares e pacientes a fim de prevenir a criação de úlceras e o tratamento oportuno são necessários. Além disso, a reabilitação dos pacientes, prescrevendo as ferramentas de apoio necessárias, estão entre as principais prioridades do tratamento desses pacientes.

REFERÊNCIAS

AXELROD, F. B.; SIMSON G. G-V. Hereditary sensory and autonomic neuropathies: types II, III, and IV. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2007; 2(1):1-12. Disponível em: <http://www.ojrd.com/content/2/1/39>. Acesso em: 10/06/18.

AZADVARI, M.; EMAMI, R. S. Z. ; KAZEMI, S. H. Hereditary Sensory and Autonomic Neuropathy Type IV in 9 Year Old Boy: A Case Report. *Iran J Child*

Neurol. Spring 2016; 10(2):83-85. Disponível em:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4885159/>. Acesso em: 10/06/18.

LABIB, A. et al. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis: report of a family case. **Pan Afr Med J**, v. 9, p. 33, 2011.

OTHMAN, A. S.; MALIK, A. A. Congenital insensitivity to pain with anhidrosis in Sudanese children. *Sudanese Journal of Paediatrics*. 2016; 15(2):80-85. Disponível em:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5237840/>. Acesso em: 10/06/18.

**DOENÇA INVASIVA POR *Haemophilus influenzae*:
RELATO DE CASO NA SERRA CATARINENSE**

SILVA, Nicole Bairros¹

NARDELLI, Juliana²

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC) ¹

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM (HISB)²

Endereço eletrônico da autora principal: nicolenibs@gmail.com

PALAVRAS CHAVE: meningite bacteriana; *Haemophilus influenzae*, choque séptico

OBJETIVO: descrever um caso de meningite bacteriana grave associada a septicemia e correlacioná-lo com os dados atuais da literatura. **RELATO DE CASO:** paciente feminina, branca, 4 anos, frequenta escola, com vacinas em dia. Filha única. Pré-natal materno com 10 consultas e sem complicações. Parto vaginal com 37 semanas e seis dias. Dois internamentos prévios: um por pneumonia aos seis meses de idade e o segundo por crise asmática aos dois anos de idade. Asma intermitente. Sem cirurgias ou alergias prévias. Pais saudáveis. A referida paciente foi atendida em 20/06/2018 por volta das 8:30h, encaminhada por ambulância da secretaria de saúde da cidade de origem. Ao realizar anamnese a mãe relata que no dia 17/06/2018 a filha iniciou com tosse produtiva sem outros sintomas, sendo atendida em pronto atendimento, onde foi prescrito corticóide oral e liberada. No dia 18/06/2018 apresentou melhora de estado geral. Dia 19/06/2018 por volta das 12:00h iniciou com cefaléia, às 16:30h iniciou com vômitos alimentares e às 20:30h iniciou com febre de 38°C. Por volta das 23:00h a mãe relata que procurou novamente o pronto atendimento, onde sua filha recebeu medicação antiemética e antitérmica, após observação foi novamente liberada. Durante a madrugada do dia 20/06/2018, apresentou aproximadamente 15 episódios de vômitos em grande quantidade, febre persistente com pico máximo de 38,8°C, sonolência e hipotonia de tronco e cervical. Ao exame físico: paciente em regular estado geral, apresentava pele pálida com mucosas hipocoradas e desidratadas, com pulsos centrais palpáveis e pulsos periféricos finos, febril; escore 13 em escala de coma de Glasgow (ECG); pupilas isofotorreagentes; otoscopia: sem particularidades; oroscopia: sem particularidades; ausculta pulmonar: murmúrios vesiculares presentes sem ruídos adventícios; ausculta cardíaca: bulhas rítmicas, normofonéticas, em dois tempos sem sopros; abdômen: plano, inocente, com ruídos hidroaéreos presentes, sem massas

palpáveis, indolor a palpação; sinais de irritação meníngea com rigidez nuchal, Brudzinski positivo, Kernig positivo. Conduta: punção de acesso venoso periférico com expansão volêmica de 20ml/kg de soro fisiológico 0,9%, isolamento decontato/gotículas e coleta de exames laboratoriais: Líquor, hemograma, hemocultura, gasometria arterial, eletrólitos, proteína C reativa. Iniciada antibioticoterapia com ceftriaxona 50mg/kg/dose. Durante coleta de exames a paciente evoluiu com anisocoria e rebaixamento de nível de consciência, ECG 10, optou-se então por intubação orotraqueal após seqüência rápida (morfina, midazolam, succinilcolina), parapreservação de via aérea e menor gasto metabólico. Passada sonda nasogástrica e sonda vesical de demora. Iniciado sedação contínua com midazolam e fentanil. Após conduta inicial e estabilização da paciente, foi realizada tomografia computadorizada de crânio. Os resultados laboratoriais confirmaram a suspeita de meningite bacteriana tendo o exame de líquido os seguintes resultados: Leucócitos: 1.280 mm³; Hemácias: 256.; Cor: xantocromico; Aspecto: turvo; Glicose: 3mg/dL; Proteínas: 199mg/dL; Bacterioscopia: bacilos gran – (+), cocos gram (+). Às 12:00h do dia 20/07/2018: internamento em unidade de terapia intensiva pediátrica. Em D0 de ceftriaxona 100mg/kg/dia. Mantida entubada e sedada, sem necessidade de drogas vasoativas. Apresentou dois episódios de crises convulsivas, sendo administrado fenitoína 5mg/kg/dia. Teve um pico febril de 38,5°C as 18:00h. Dia 21/06/2018: condutas mantidas. Febre de 38,5. Dia 22/06/2018: Condutas mantidas. Febre de 38,3°C. Dia 23/06/2018: troca de antibiótico para cloridrato de cefepima e cloridrato de vancomicina, iniciada dexametasona. Um pico febril de 38,1°C. Paciente extubada. Novo exame de líquido: Leucócitos: 459 mm³; Hemácias : 128; Cor: incolor; Aspecto: turvo; Glicose: 44mg/dL; Proteínas: 89mg/dL; Bacterioscopia: raros cocos gram (+); Presença de *Haemophilus influenzae*; Sensível à ácido nalidíxico e resistente à ampicilina, cloranfenicol, tetraciclina e sulfametoxazol. Dia 25/06/2018: em D2 de cefepima e vancomicina. Suspenso uso de dexametasona. Alta para enfermagem. Bom estado geral, afebril, exame físico sem particularidades. Dia 04/07/2018: D10 completo de cefepima e vancomicina. Alta hospitalar sem aparentar seqüelas neurológicas ou motoras. Recomendação de acompanhamento com pediatra.

CONSIDERAÇÕES FINAIS: entende-se por doença invasiva como sendo uma disfunção patológica de progressão rápida, a qual se dá por vários patógenos. Dentre elas está a meningite bacteriana aguda, a qual se define por uma inflamação das meninges (SOUSA, 2016). Essa doença infecciosa pode ser causada por diversos

agentes etiológicos, contudo cerca de 80% dos casos de meningite bacteriana registrados são por *Haemophilus influenzae*, *Neisseria meningitidis* ou por *Streptococcus pneumoniae* (PERECIN, 2010). Alguns quadros deste tipo de infecção do sistema nervoso central podem estar associados a septicemia ou choque séptico. A partir da análise deste caso, corrobora-se que, apesar da grande cobertura vacinal nacional, o *Haemophilus influenzae* é um germe com alta patogenicidade ainda presente em nosso meio e capaz de desencadear doença invasiva, como a meningite bacteriana. Uma patologia de alta mortalidade e morbidade se não tratada adequadamente, sendo assim, o tratamento imediato recomendado é o início da antibioticoterapia em até 30 minutos. Nos casos de meningite bacteriana, a indicação de tratamento se faz empiricamente com cefalosporinas de terceira geração (MARTINS, 2016). Nos casos de sepse, a recomendação é a ressuscitação volêmica com 20ml/kg de cristalóide, com volume de até 60ml/kg na primeira hora, caso não haja sinais de congestão cardíaca. Tal medida é feita para estabilizar a hipoperfusão induzida pelo quadro séptico e caso não haja melhora hemodinâmica após expansão volêmica, a instalação de drogas vasoativas está indicada (RHODES, 2017). Já uso de corticoesteróides, muito usado anteriormente, é controverso. A indicação deve ser avaliada com cuidado, pois é recomendada somente em casos de meningites bacterianas específicas, sendo desaconselhada a hidrocortisona empírica em quadros de septicemia (DAVIS, 2017). Sabe-se que o uso de dexametasona na dose de 0,15mg/kg/dose de 6/6 horas por dois dias em crianças maiores de 2 meses, nos casos de meningite por *Streptococcus pneumoniae* e *Haemophilus influenzae*, pode reduzir as sequelas auditivas causadas pelo *H. influenzae* e diminuir a mortalidade nos casos de meningite por pneumococo. A primeira dose deve ser aplicada antes ou concomitante com a dose de antibiótico para ter máxima eficácia, já que quatro dias após o quadro infeccioso as citocinas inflamatórias já atingiram seu pico máximo e as sequelas neurológicas provavelmente já estão instaladas (MARTINS, 2016). Desta forma, percebe-se a importância do diagnóstico rápido sendo preconizada uma anamnese completa, exame físico voltado para as queixas do paciente e a abordagem terapêutica precoce, os quais foram fundamentais para a boa evolução da paciente. Além disso, o estudo deste caso corrobora para a importância da formação de protocolos institucionais para que os atendimentos sejam uniformizados e os tratamentos façam-se de maneira eficaz para todos os pacientes.

REFERÊNCIAS

BARROS, Lea Lima dos Santos Barros. MAIA, Cristiane do Socorro Ferraz.

MONTEIRO, Marta Chagas. Fatores de risco associados ao agravamento de sepse em pacientes em Unidade de Terapia Intensiva. **Caderno da saúde coletiva**. Rio de Janeiro. Volume 24, número 4.out/dez. 2016. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-462X2016000400388&lng=en&nrm=iso&tlng=pt. Acesso em: 09/07/2018.

DAVIS, Alan L. et al. American college of critical care medicine clinical practice parameters for hemodynamic support of pediatric and neonatal septic shock. **Critical Care Medicine**. Volume 45. Número 6. junho 2017. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28509730>>. Acesso em: 14/07/2018.

KLIEGMAN, Robert. **Nelson, tratado de pediatria**. 18ª edição. Rio de Janeiro. editora Elsevier. 2009

MARTINS, Milton de Arruda et al. **Clínica médica, volume 2**: doenças cardiovasculares, doenças respiratórias, emergências e terapia intensiva. 2ª edição. Barueri, SP, editora Manole, 2016.

MARTINS, Milton de Arruda et al. **Clínica médica, volume 6**: doenças dos olhos, doenças dos ouvidos, nariz e garganta, neurologia, transtornos mentais. 2ª edição. Barueri, SP, editora Manole, 2016.

NAZIR, Mudasir et al. Lactato no líquido cefalorraquidiano: um marcador diferencial para meningite bacteriana e meningite viral em crianças. **Jornal de pediatria**. Rio de Janeiro. Volume 94, número 1. Jan/fev 2018. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572018000100088&lng=en&nrm=iso&tlng=pt>. Acessado em: 09/07/2018.

PERECIN, Glaucia Elisa Cruz. GARCIA, Claudia Maria de Freitas. BERTOLOZZI, Rita. Situação epidemiológica das meningites por *Haemophilus influenzae* b na Direção Regional de Piracicaba - São Paulo. **Revista da escola de enfermagem da USP**. São Paulo. Volume 44, número 3. Setembro/2010. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0080-62342010000300013>. Acesso em: 09/07/2018.

RHODES, Andrew et al. Campanha Sobrevivendo à Sepse: Diretrizes internacionais para a gestão de sepse e choque séptico: 2016. **Critical Care Medicine**. Volume 45. Número 3. Março 2017. Disponível em: <http://www.survivingsepsis.org/SiteCollectionDocuments/SurvivingSepsisCampaignInternational_Portuguese_2018.pdf> Acesso em: 10/07/2018.

SOUSA, Érika Gracy Diniz et al. Meningite Aguda Bacteriana Na População Infantojuvenil: principais agentes e métodos para diagnóstico – uma revisão da literatura. **Revista Brasileira de Neurologia**. Rio de Janeiro. Volume 52, número 3, jul/ago/set 2016. Disponível em: < <http://docs.bvsalud.org/biblioref/2016/11/2615/pag-34.pdf>> . Acesso em: 09/07/2018.

RELATO DE CASO: SINDROME DE ADAMS-OLIVER

PICCININ, Leticia B. ¹

COSTA, Paula R. ¹

COLOMBO, Thays R. ¹

SKONIECZNY, Mayara S. ²

KNIHS, Pablo R. ²

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC) ¹

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM (HISB) ²

Endereço eletrônico da autora principal: leticiabpiccinin@gmail.com

PALAVRAS-CHAVE: Adams-Oliver, anormalidades congênitas, ausência de falanges, aplasia de cútis congênita

OBJETIVO: descrever um quadro clínico de Síndrome de Adams-Oliver. Descrição do caso: paciente nascida à termo, parto cesáreo, com peso ao nascer de 2,685 kg, comprimento de 44 cm, perímetro cefálico 34 cm e Apgar 8/10. O pré-natal foi realizado e sem intercorrências. Ao nascer apresentou falta de parte de couro cabeludo e malformações em membros distais. Foi encaminhada posteriormente ao dermatologista, o qual fez o diagnóstico de síndrome de Adams-Oliver (SAO), demonstrando aplasia congênita da cútis em couro cabeludo, malformação de pododáctilos bilateralmente, alterações hipercrômicas em pele de tórax e abdome. Possui acompanhamento com neurologista, dermatologista e ortopedista. Precedente de aproximadamente 4 internações devido hemorragias no couro cabeludo, necessitando de bolsa de sangue para tratamento. Cirurgia prévia ao 1 ano de idade em região craniana, tendo complicação infecciosa pós operatória com necessidade de permanência hospitalar por um período de uma semana. Histórico mórbido familiar sem doenças crônicas associadas. Possui herança genética paterna para a Síndrome de Adams-Oliver, porém o pai não apresenta as manifestações fenotípicas. Aos 7 anos e 5 meses foi internada com dispneia, desconforto respiratório iniciado no período noturno, com melhora progressiva ao longo de dia. Foi transferida do hospital de Pouso Redondo para suporte clínico através do SAMU, saturando entre 40-50% em ar ambiente com esforço ventilatório e então admitida em Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica (UTIP) com sinais de insuficiência respiratória, ficando apenas 1 dia em UTIP recebendo alta para enfermaria, na qual permaneceu 3 dias. Na admissão da enfermaria, paciente em bom estado geral,

lúcida, orientada, consciente, mucosas coradas, saturando 92% com cateter de O₂ (2L/min), frequência cardíaca 138 bpm, pressão arterial 118/95 mmHg, taquidispneica, afebril e cianótica em extremidades. Na ausculta cardíaca apresentou ritmo regular em 2 tempos, tendo hiperfonese de B2 com desdobramento. Na ausculta pulmonar, murmúrio vesicular presente bilateralmente. Abdome apresentou-se depressível. O couro cabeludo possuía cicatriz fibrótica e atrófica, associada com alopecia e fragmentos de procedimento cirúrgico. Presença de lesões hiperocrômicas distribuídas em tórax e abdome. Em membros inferiores, malformações e ausência de falanges em pododáctilos. Os exames complementares realizados na chegada da paciente apresentavam um hemoglobina de 10,7, hematócrito 35,8%, RDW 16,50, apresentando anisocitose. Leucograma com leucócitos de 11.200, 1% de bastões, segmentado 62% e plaquetas 216.000. Exames de função renal e eletrólitos normais. Pannel viral não reagente para influenza A, B, H1N1 e vírus sincicial respiratório. PCR reagente 24 mg/dl. Raio-X de tórax sem lesões de parênquima pulmonar e aparente cardiomegalia. Solicitou-se Ecocardiograma com laudo de dilatação acentuada de átrio direito; dilatação acentuada, hipertrofia excêntrica e disfunção sistólica de ventrículo direito. Fração de ejeção de ventrículo esquerdo de 55%. Leve prolapso do folheto mitral anterior com leve refluxo excêntrico. Insuficiência tricúspide grau leve e hipertensão arterial pulmonar acentuada. A princípio, a hipótese diagnóstica da paciente foi um quadro de broncoespasmo com suspeita de laringite. Com posterior investigação e exames complementares, confirmou-se uma cardiopatia importante nunca constatada anteriormente. Durante esse período de internação foram realizadas medidas de suporte ventilatório com cateter nasal, utilizando sulfato de salbutamol e prednisolona. Houve melhora progressiva no quadro clínico, recebendo alta hospitalar quatro dias após a internação. Paciente encaminhada ao cardiologista pediátrico, e com prescrição de sulfato de salbutamol para uso em caso de crises respiratórias. Considerações finais: a descrição da síndrome de Adams-Oliver realizada em 1945, na qual presenciava a ocorrência de defeitos no couro cabeludo associados a malformações em membros. Seu mecanismo patogênético é incerto com hipóteses de má circulação em determinadas áreas durante um período crítico da embriologia. Segundo Temtamy et al. (2007) em seu recente estudo mostra algumas evidências de herança genética e clínica para a síndrome. É uma doença rara com expressões variáveis e padrões de herança autossômica, tanto de aspecto dominante, as quais são a maioria dos casos, quanto

recessivo, o qual pode apresentar associação ao quadro de déficit de intelecto. A paciente em questão possui um padrão genético associado, contudo a literatura fomenta-se nessa incerteza de padrão de herança de genes para tal síndrome. A SAO possui uma estimativa de incidência de 0,44 por 100.000 nascidos vivos. É uma desordem inabitual com alguns defeitos e anormalidades físicas de grande variabilidade presentes entre os indivíduos afetados. Campbell, em 1826, foi o primeiro a relatar um caso de aplasia cútis no couro cabeludo. Aproximadamente 85% dos casos envolvem o couro cabeludo. Os demais acometimentos ocorrem na proporção de 12% em tronco e em flancos e 25% em membros inferiores. A localização mais comum da ulceração característica da síndrome é o couro cabeludo, mas também pode ocorrer na face, tronco e extremidades. Ao nascimento, uma lesão na pele pode já ter a aparência de uma cicatriz seca, devido à ausência de folículos capilares. Na maioria das vezes, lesões menores que 5 centímetros envolvem apenas a pele e quase sempre se curam um período de poucos meses. Lesões maiores que estão sujeitas a englobarem o crânio, e consigo, aproximadamente 50% dos casos, tem o maior risco de complicações: infecção, hemorragia, úlcera, crises convulsivas entre outras. Essas complicações possuem uma mortalidade geral de 20%. Diante do caso exposto, infere-se que as complicações das lesões ulcerativas da paciente que acometeram o crânio demonstraram alguma complicação do tipo hemorrágica descrito acima. Os defeitos nos membros variam de leve, como falanges distais curtas uni- ou bilateralmente, a grave, como ausência completa de todos os dedos dos pés ou dedos. Os membros inferiores são quase sempre mais severamente afetados do que as extremidades superiores. Características adicionais à doença incluem, cerca de 23% dos casos, as malformações e disfunções cardiovasculares, como hipertensão pulmonar, defeitos do septo ventricular, anomalias das grandes artérias e de suas válvulas. Anomalias cerebrais, renais, hepáticas e oculares são menos frequentes. Segundo Snape (2009), sugeriu-se que as características diagnósticas fossem baseadas em critérios do tipo maiores e menores. Os critérios maiores são defeitos de membros terminais transversos; aplasia cútis congênita e história familiar da AOS. São critérios menores: cútis marmórea teleangiectásica congênita; defeitos congênitos cardíacos e anomalia vascular. A presença de dois critérios maiores é considerada suficiente para o diagnóstico de AOS. A combinação de um critério maior e um menor deve suscitar alta suspeita para o diagnóstico de AOS de tais indivíduos. Diagnósticos diferenciais incluem outras síndromes que contemplam a presença de alterações das extremidades e

lesões ulcerativas cutâneas como a síndrome de Finlay-Marks, síndrome de Goltz, epidermólise bolhosa distrófica dominante (DDEB); trissomia do 13 (síndrome de Patau); síndrome WolfHirschhorn, síndrome Setleis ,entre outras, apesar de rara a morbimortalidade grave na SAO geralmente é resultado de hemorragia ou infecção envolvendo grandes e profundas lesões na calota craniana, ou de anomalias cardiovasculares, incluindo malformações cardíacas graves. Este trabalho demonstra a importância para uma melhor avaliação, manejo e controle da síndrome o acompanhamento multidisciplinar, principalmente aqueles que apresentam anomalias internas. Em desfecho, a paciente apresentada reuniu critérios para a síndrome de Adams-Oliver e apresentou comprometimento de órgãos relevantes, como coração e pulmões, epidemiologicamente significativos, visto que 23% dos pacientes com a síndrome podem apresentar tais características e a paciente apresentou também características sindrômicas, consistindo de alterações em couro cabeludo, malformação congênita em membros distais e comprometimento do sistema cardiovascular e respiratório diagnosticado seguidamente de exames complementares.

REFERÊNCIAS

ADAMS, Oliver C. F. H., Hereditary deformities in man due to arrested development. **Journal of Heredity**, v. 36, n. 1, p. 3-7, 1945.

BEHRMAN, N. **Tratado de pediatria** - Richard E. Behrman, Hal B. Jenson, Robert Kliegman. 18. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2009. 2671 p.

KHASHAB, M. E. et al. Management of large scalp and skull defects in a severe case of Adams-Oliver syndrome. **Journal of Neurosurgery: Pediatrics**, v. 4, n. 6, p. 523-527, 2009.

LEHMAN, A.; WUYTS, W.; PATEL, M. S. Adams-Oliver Syndrome. In: PAGON R. A. et al. **GeneReviews**. Seattle (WA): University of Washington, Seattle, 1993-2016.

LFTIKHAR, N. et al. Adams-Oliver Syndrome. **Journal of the College of Physicians and Surgeons Pakistan**, v. 24, p. 76-77, 2014.

MEESTER, J. et al. Heterozygous Loss-of-Function Mutations in DLL4 Cause Adams-Oliver Syndrome. **American Journal of Human Genetics**, v. 97, n. 3, p. 475-482, 2015.

RAJABIAN, M. H.; AGHAEI, S. Adams-Oliver syndrome and isolated aplasia cutis congenita in two siblings. **Dermatology Online Journal**, v. 12, n. 6, p. 17-20, 2006.

RHEE, S. T.; COLVILLE, C.; BUCHMAN, S. R. Complete osseous regeneration of a large skull defect in a patient with cutis aplasia: a conservative approach. **Journal of Craniofacial Surgery**, v. 13, n. 4, p. 497-500, 2002.

SNAPE, K. M. et al. The Spectra of Clinical Phenotypes in Aplasia Cutis Congenita and Terminal Transverse Limb Defects. **American Journal of Medical Genetics**, v. 149, n. 8, p. 1860-1881, 2009.

STITTRICH, A. B. et al. Mutations in NOTCH1 Cause Adams-Oliver Syndrome. **American Journal of Human Genetics**, v. 95, n. 3, p. 275-284, 2014.

TEMTAMY, A. M. S.; ASHOUR, A. M.; ZAKI, M. S. Adams-Oliver syndrome: further evidence of an autosomal recessive. **Clinical Dysmorphology**, v. 16, n. 3, p. 141-9, 2007.

VERDYCK, P. et al. Adams-Oliver syndrome: clinical description of a four – generation family and exclusion of five candidate genes. **Clinical Genetics**, v. 69, p. 86-92, 2006.

ATRESIA PULMONAR COM SEPTO ÍNTEGRO: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE

TONIAL, Maurício¹

RIGON, Ana Paula²

SARTOR, Fabiana Stradioto²

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)¹

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM (HISB)²

Endereço eletrônico do autor principal: mauricio_tonial6@hotmail.com

PALAVRAS-CHAVE: atresia pulmonar do septo íntegro, cardiopatia cianótica e stend canal arterial

INTRODUÇÃO: o advento dos exames de imagem fetais possibilitou a identificação precoce da presença de malformações cardíacas ainda durante o desenvolvimento uterino (ZIELINSKY, 1997). Podendo assim, evitar-se de 20 a 32% das mortes perinatais, que são devidas a doenças congênitas do coração, assim como entre 15 a 20% dos abortos espontâneos, que também resultam dessas doenças (BACALTCHUK, 2001). Não há controvérsias no que se refere à elevada prevalência de anormalidades cardíacas fetais em gestações com risco aumentado, como, por exemplo, gestantes com diabetes mellitus gestacional, uso de teratogênicos ou rubéola e outras infecções durante a gestação, porém apenas 10% dos recém-nascidos vivos com cardiopatia congênita têm um fator de risco identificável na gestação (HAGEMANN, 2004). As cardiopatias congênitas podem manifestar-se desde nenhuma a discreta repercussão até acentuada complexidade, altamente limitante e mau prognóstico. As cardiopatias que se expressam através de cianose acentuada, em geral aquelas com fluxo pulmonar canal arterial dependentes, já no período neonatal, com desvio de sangue direita-esquerda são representadas pela atresia pulmonar (AP), atresia tricúspide (AT), estenose pulmonar valvar (EPV) e tetralogia de Fallot (TF) (ATIK, 2011). A AP com septo íntegro é uma cardiopatia cianótica rara, incidindo em 0,7% a 3,1% das cardiopatias congênitas, onde existe obstrução completa ao fluxo sanguíneo do ventrículo direito para a artéria pulmonar ao nível da valva pulmonar (VP) (ALCÍBAR-VILLA, 2007). Trata-se de uma anormalidade de fácil identificação ao ecocardiograma (ECO) fetal, pois possui um sinal evidente: o ventrículo direito (VD) é hipoplásico, com cavidade muscularizada. Durante a ecografia obstétrica já é possível a constatação de que existe uma grosseira anormalidade ao corte de 4-câmaras e, por isso, a maioria dos casos de AP com septo

íntegro é identificado pelo ultrassonografista (ZIELINSKY, 1997). O tratamento inicial da AP com septo íntegro deve ser realizado ainda no período neonatal, visto que aproximadamente 50% dos neonatos sem tratamento falecem no primeiro mês e, praticamente todos no primeiro ano de vida. A intervenção cirúrgica deve abranger os seguintes objetivos: estabelecer uma fonte confiável de fluxo pulmonar, promover o crescimento do VD, tornar possível a correção biventricular e abordar os sinusóides coronarianos (MAIA, 1996). A primeira abordagem cirúrgica da AP tinha como objetivo a realização de uma valvulotomia pulmonar naqueles lactentes com cavidade do VD de dimensões normais. Posteriormente surgiram técnicas corretivas no sentido de desobstruir a via de saída do VD e VP, aumentando o fluxo sanguíneo pulmonar e assim, restabelecendo a continuidade do ventrículo direito com a artéria pulmonar. Com o desenvolvimento das técnicas de procedimento intervencionistas em idade pediátrica surgiu, através do cateterismo cardíaco, uma nova alternativa para o tratamento desta malformação e que, por sua efetividade e pequena incidência de complicações, cada vez mais, vem se afirmando como uma forma de tratamento bastante eficaz (SANTOS, 2004). A abertura da via de saída do VD através do cateterismo intervencionista vem ganhando aceitação como modalidade terapêutica inicial de escolha para pacientes com AP com septo íntegro, promovendo uma descompressão eficaz da cavidade ventricular, estimulando seu crescimento (PEDRA, 2001). **OBJETIVO:** descrever o caso de paciente pediátrico com a cardiopatia de atresia da válvula pulmonar com septo íntegro, uma comorbidade rara e com graves complicações se não tratada. **CASO CLÍNICO:** paciente masculino, 1 mês e 25 dias de vida, DN: 15/03/2018, procedente de Lages/SC, em acompanhamento ambulatorial de cardiopatia congênita. Gestante com 37 anos e com diabetes gestacional, durante o pré-natal, com aproximadamente 6 meses gestação, detectou alteração no cordão umbilical do feto através da ultrassonografia (USG). Foi realizado ecocardiograma (ECO) entre os 6 e 7 meses de idade gestacional, o qual também apresentou alteração, sendo detectada uma cardiopatia congênita. A gestante então foi encaminhada para o serviço de referência, em Porto Alegre/RS, para realização do parto, pois necessitava de intervenção cirúrgica logo após o parto para estabilização do recém-nascido (RN). O parto ocorreu com 39 semanas de idade gestacional, sem intercorrências, porém algumas horas após o nascimento, o RN necessitou de internamento em UTIP (Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica), com uso de ventilação mecânica (VM), devido à cardiopatia congênita pré-natal. Em ECO

realizado no dia do nascimento, foi evidenciado atresia da valva pulmonar com septo íntegro, forame oval patente, hipoplasia e hipertrofia do VD e persistência do canal arterial não restritiva. Foi realizada uma primeira tentativa de cateterismo cardíaco, com 5 dias de vida, no qual observou-se as seguintes alterações: valva tricúspide permitindo grau de refluxo sanguíneo moderado, obstrução completa à ejeção ventricular ao nível do plano valvar pulmonar, a VP é atrésica e seu anel estimado é de 7,5mm. Havia insuficiência pulmonar de grau moderado. Foi realizada a perfuração e valvoplastia pulmonar percutânea com sucesso, contudo não foi possível realizar o implante de stent no canal arterial patente devido suas grandes dimensões. No segundo cateterismo cardíaco, com 12 dias de vida, foi realizada angioplastia com implantação de stent coronário cromo-cobalto em canal arterial e artéria pulmonar, com stent cobrindo todo o trajeto do canal arterial e extremidade distal do tronco pulmonar. Após implantação do stent apresentou melhora clínica progressiva com desmame de VM três dias após o procedimento. Recebeu alta da UTIP com 19 dias de vida, quando foi para leito de enfermaria, permanecendo com quadro estável durante todo o período. Realizou-se novo ECO que evidenciou boa função sistólica biventricular, hipoplasia moderada do corpo do VD e significativa hipertrofia de todas as porções do mesmo, átrio direito aumentado, regurgitação tricúspide leve, forame oval patente medindo 6,3mm, tronco pulmonar desobstruído, canal arterial completamente coberto por stent, o qual tem diâmetro intraluminal de 3,8mm e permite fluxo esquerda-direta turbulento na origem aórtica e na inserção pulmonar. Assim, o paciente, com 23 dias de vida, teve alta hospitalar. Na alta os pais foram orientados a manter acompanhamento com cardiologista pediátrico e manter medicações de uso contínuo, que são as seguintes: ranitidina 45mg/dia e ácido acetilsalicílico 20mg/dia. O paciente também passou por avaliação de geneticista, que relatou quadro de macrossomia, edema generalizado, raros episódios de hipoglicemia, cardiopatia (AP), malformação renal (possível duplicidade no sistema coletor esquerdo), artéria umbilical única e fronte larga, apresentando suspeita inicial de Síndrome de Castello ou Síndrome de Beckwith Wiedemann. Na consulta ambulatorial, o paciente apresentou-se em bom estado geral, alimentando-se de leite materno mais fórmula, carteira de vacinação atualizada, medidas antropométricas em boa evolução, com sinais vitais estáveis, desenvolvimento neuropsicomotor adequado para a idade. Apresentando como alterações no exame físico sopro sistólico 3+/6+ à ausculta cardíaca, hiperextensão cervical, fronte alargada e retrognatia. Não

possui histórico familiar de doenças cardiovasculares. Paciente foi encaminhado ao geneticista para esclarecimento de possível síndrome genética e continuará em acompanhamento ambulatorial cardiológico e pediátrico. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** visto à elevada morbimortalidade da atresia pulmonar com septo íntegro, faz-se necessário a realização de um pré-natal adequado, com atenção aos possíveis fatores de risco maternos para o desenvolvimento desta mal-formação e realização dos exames de imagem propostos rotineiramente como teste de triagem fetal: a USG pré-natal e o ECO fetal (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2017). Assim, com diagnóstico antecipado, é possível programação para intervenção cirúrgica, assim como encaminhamento para centro de referencia com capacidade estrutural para realização da cirurgia. Para assim promover uma maior sobrevida e qualidade da mesma ao paciente.

REFERÊNCIAS

ALCÍBAR-VILLA, Juan; RUBIO, Ainhoa; et al. **Atresia Pulmonar con Septo Íntegro. Perforación y valvulopastia pulmonar mediante técnica mecânica modificada. Seguimento a Medio Plazo.** Rev Esp Cardiol, volume 60, n 8. Vizcaya, 2007. Disponível em: <http://www.revespcardiol.org/es/atresia-pulmonar-con-septo-integro-/articulo/13108997/>. Acesso em: 10 de julho de 2018.

ATIK, Ademar. **Cardiopatias Congênitas em Pediatria.** Pediatria Moderna, volume 47, n 4. São Paulo, 2011. Disponível em: http://www.moreirajr.com.br/revistas.asp?fase=r003&id_materia=4803. Acesso em: 10 de julho de 2018.

BACALTCHUK, Tzvi; ANTUNES, Paula. **Rastreamento Pré-Natal de Anormalidades Cardíacas: Papel da Ultra-sonografia Obstétrica de Rotina.** RBGO, volume 23, no 9, 2001. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/%0D/rbgo/v23n9/11277.pdf>. Acesso em 09 de julho de 2018.

HAGEMANN, Lauro L.; ZIELINSKY, Paulo. **Rastreamento Populacional de Anormalidades Cardíacas Fetais por Ecocardiografia em Gestações de Baixo Risco no Município de Porto Alegre.** Arquivos Brasileiros de Cardiologia, volume 82, n 4.

Porto Alegre, 2004. Disponível em: <http://www.lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/20125/000508672.pdf?sequence=1>. Acesso em 09 de julho de 2018.

MENINGOCELE OCCIPITAL

TAGLIARI, Nicole Zanardo.¹

FRANDOLOSO, Victor¹

FRANDOLOSO, Silvio Luis²

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)¹

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM (HISB)²

Endereço eletrônico da autora principal: nicolezanardo@hotmail.com

PALAVRAS-CHAVE: pediatria; neurocirurgia pediátrica; malformações do sistema nervoso central; encefalocele; meningocele occipital

OBJETIVO: informar os profissionais da área da saúde e relatar um caso de meningocele craniana. Descrição do caso: D.M.N., masculino, 3 dias de vida, nascido de parto normal com 39 semanas, adequado para a idade gestacional. Apresentou, no nascimento, lesão de continuidade em região occipital de aproximadamente 3 cm de diâmetro, caracterizada pela presença de tecido gelatinoso, hialino, sem extravasamento de líquido ou visualização de estruturas cerebrais adjacentes. Pré-natal sem repercussões, apresentou ao US morfológico do 2º trimestre hipoplasia do vérmis cerebelar como única alteração. Tomografia de crânio pós-natal imediata evidenciou falha óssea occipital mediana, fossa posterior de dimensões aumentadas, hipoplasia do vérmis cerebelar com proeminência do espaço líquido retrocerebelar associado a formação alongada líquida extracraniana, sem sinais de herniação encefálica. Aos 3 dias de vida, foi submetido a correção cirúrgica com exérese do tecido malformado e correção do defeito de continuidade da pele. Considerações finais: A encefalocele está associada a defeito do fechamento ósseo craniano, seguido de extrusão de tecido anômalo. Nesse caso, a denominação mais adequada é meningocele craniana, uma rara malformação do sistema nervoso central caracterizada pela exposição das meninges. Diversos fatores genéticos e ambientais podem exercer influência em sua gênese, como tabagismo, uso de ácido fólico, obesidade e diabetes, porém, mais estudos são necessários. Apresenta prognóstico mais favorável quando comparada à encefalocele com presença de tecido cerebral. Dentre as complicações, meningites de repetição, ulcerações e rupturas são descritas na literatura. Pode apresentar-se como manifestação isolada ou estar acompanhada de outras malformações, como nas síndromes de Dandy-Walker e Arnold Chiari. O tratamento da meningocele consiste na exérese cirúrgica do saco herniário e

fechamento definitivo do defeito. As complicações mais frequentes do procedimento são fístulas liquóricas e infecção. As encefaloceles sem outras anomalias associadas, com parênquima cerebral adequado, têm melhor prognóstico e um desenvolvimento mental mais próximo da normalidade.

REFERÊNCIAS

MARTINEZ, C. R. et al. **Basioccipital meningocele**. American Journal of Neuroradiology, 1981.

SALOMÃO, J. F. M.; POUSA, M.; BELLAS, A. R. **Disrafismos cranianos e espinhais**. Revista Brasileira de Neurologia e Psiquiatria, Maio/Ago;18(2):97-109, 2014.

SIQUEIRA, M. G., et al. **Tratado de neurocirurgia**. 1.ed. Barueri, SP: Manole, 2016.

VERNUCCIO, F. et al. **Spontaneous resorption of an occipital meningocele: computed tomography and magnetic resonance imaging evaluation**. Journal of Pediatric Neurology, 2015.

RELATO DE CASO: HÉRIA DIAFRAGMÁTICA CONGÊNITA

MARKS, Fernanda Ossani¹

WIGGERS, Marina Arruda Heinzen¹

SOUZA, Patricia Alves^{1,2}

COSTA, Paula Regina²

OLIVEIRA, Tania Maria Sbeghen^{1,2}

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM¹

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE²

Endereço eletrônico da autora principal: femarks19@live.com

PALAVRAS-CHAVE: gestação, hérnia diafragmática, insuficiência respiratória, hipertensão pulmonar

OBJETIVO: relatar dois casos de hérnia diafragmática congênita (HDC), no intuito de atentar para o diagnóstico durante a gestação, para que o manejo precoce do paciente diminua a morbimortalidade e melhore a qualidade de vida do mesmo. **DESCRIÇÃO**

DO CASO: masculino, nasceu por parto normal, Ig: 38s6d, PN: 2.340kg, apgar 01 e 05, apresentou anóxia perinatal, síndrome da aspiração meconial (surfactante 1x), em ventilação mecânica desde o nascimento e suspeita de hérnia diafragmática direita pela radiografia (RX) de tórax. Após dois dias do nascimento foi transferido à outra instituição, realizado RX abdome/tórax contrastado, onde se confirmou o diagnóstico dehérnia diafragmática. Realizado correção da hérnia após 4 dias de vida, sem intercorrências durante o procedimento. O RX de tórax realizada 3 meses após o procedimento, revela cúpulas diafragmáticas normo posicionadas, sem imagem de recidiva. O segundo caso a ser relatado é de um paciente masculino, 9 meses e 9 dias, parto cesárea, Ig: 41s1d, Pn: 3680kg, apgar 08 e 09. Apresentava alteração do cromosomo 11. Internou 4x devido à quadro respiratório (ao nascimento apresentou insuficiência respiratória evoluindo para parada cardiorrespiratória permanecendo na unidade de terapia intensiva (UTI) por 23 dias, bronquiolite aos 4 meses, pneumonia aos 6 meses). Na última internação em julho de 2017 apresentava quadro de infecção respiratória. Realizado RX de tórax o qual evidenciou invasão de alça intestinal em transição tóracoabdominal. Solicitado tomografia computadorizada (TC) tórax que evidenciou hérnia de Morgagni direita. Sete dias após o internamento foi submetido à correção de hérnia diafragmática e hérnia umbilical, sem intercorrências. A hérnia diafragmática

pueril se constitui uma anomalia congênita do músculo diafragma. É um defeito de formação muscular diafragmático que incide entre 1:2.000 e 1:4.000 nascidos vivos e constitui 8% das principais anomalias congênitas (GALLINDO et al., 2015). As hérnias diafragmáticas congênitas (HDC) classificam-se de acordo com a localização do defeito em três tipos: hérnia de Bochdalek, hérnia de Morgagni e hérnia do Hiato Esofágico. As hérnias de Bochdalek resultam de um defeito no segmento posterolateral do diafragma. Constituem-se mais de 90% de todas as anomalias congênitas do diafragma e representam 85 a 90% das HDC (SANTOS; RIBEIRO, 2008). A herniação ocorre mais comumente nos segmentos posterolaterais do diafragma, com uma frequência maior no lado esquerdo do que no direito. Quando o defeito se encontra na face antero-medial do diafragma, estamos perante uma hérnia diafragmática de Morgagni. Esta corresponde a uma percentagem de menos de 2% da totalidade destes defeitos, entidade rara e habitualmente assintomática com diagnóstico tardio. Em 90% dos casos estas hérnias apresentam-se à direita, sendo apenas 8% esquerda e 2% bilaterais, com uma discreta preponderância no sexo feminino (2:1) (MARINHO, A. S. et al., 2016). Na HDC ocorre um erro embriológico que resulta no não fechamento dos canais pericárdio-peritoneais, com conseqüente passagem de órgãos abdominais para o interior da cavidade torácica. A sua etiopatogenia ainda não é totalmente compreendida, havendo várias teorias que evidenciam a contribuição de fatores ambientais e genéticos (CAETANO, R. L.; 2015-16). A compressão pulmonar é responsável pelo desenvolvimento de hipoplasia e hipertensão pulmonar. Isso se explica através do desvio do mediastino e também da ocorrência da compressão pulmonar contralateral. Concomitante, há uma hipertrofia das arteríolas pulmonares e aumento da resistência vascular pulmonar, levando à hipertensão pulmonar, que conforme sua gravidade pode levar à graves repercussões neonatais (SANTOS; EVANGELISTA, 2013). A gravidade da HDC está relacionada com a dimensão das vísceras herniadas e com a altura em que ocorreu a herniação durante a gestação. O prognóstico será tanto pior quanto mais precoce for o seu aparecimento e quanto maior for o seu tamanho (SANTOS; RIBEIRO, 2008). A hérnia diafragmática habitualmente (60% dos casos) é diagnosticada em ultrassonografia obstétrica de rotina (precisa em 88 a 94%). O mais importante, quando já diagnosticada, é definir o local do nascimento pela necessidade de cuidados intensivos e/ou cirurgia. As não diagnosticadas durante a gestação, devem ser suspeitadas perante um quadro clínico típico de síndrome do desconforto respiratório (SDR) grave com cianose,

imediatamente após o nascimento, abdome em forma escafóide, diminuição ou ausência do murmúrio vesicular no hemitórax ipsilateral, apresentando macicez à percussão e desvio dos tons cardíacos para o hemitórax contralateral (SANTOS; RIBEIRO, 2008). A grande maioria dos pacientes é sintomática nas primeiras 24h de vida (90%), devido à consequente disfunção respiratória (MAKSoud FILHO, J. G. et al., 2000). O confronto do problema não está na correção do defeito, mas sim nas repercussões que foram geradas durante o desenvolvimento gestacional, prejudicando, em graus variados, o desenvolvimento dos pulmões. Em virtude disso, pode haver inúmeras sequelas no diagnóstico tardio. Dentre elas destacam-se na literatura a insuficiência respiratória crônica, o baixo ganho de peso, devido ao gasto energético com o trabalho respiratório, e o retardo do desenvolvimento neuropsicomotor da criança (FIGUERAS. J, 2000). Para confirmar o diagnóstico é importante a realização de RX de tórax que permite a visualização de intestino com níveis hidroaéreos em um dos hemitórax e desvio do mediastino contralateral. O enema baritado e a TC de tórax podem auxiliar no diagnóstico (SANTOS; RIBEIRO, 2008). Nos recém nascidos com HDC, é requerido um manejo de alta complexidade, em unidade intensiva, por tratar-se de condição potencialmente com risco de vida (VERDUGO C, R; 2016). O tratamento cirúrgico deve portanto, ser diferido até se atingir esse período de estabilidade de pelo menos 24 horas. O tratamento clássico consiste numa abordagem por toracotomia ou laparotomia, seguida da redução das vísceras herniadas para a cavidade abdominal, com encerramento primário do defeito do diafragma (SANTOS; RIBEIRO, 2008). Considerações finais: apesar dos constantes avanços nos cuidados de perinatalogia, não se conseguiu obter uma melhoria da sobrevivência dos portadores de HDC. A mortalidade da HDC continua sendo elevada e deve-se essencialmente à hipoplasia pulmonar e à hipertensão pulmonar persistente (SANTOS; RIBEIRO, 2008).

REFERÊNCIAS

GALLINDO, Rodrigo Melo Frances Lanhellas, GONCALVES Rebeca Lopes Figueira, SBRAGIA, Lourenço. Manejo pré-natal da hérnia diafragmática congênita: presente, passado e futuro. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetria**. 140-7. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rbgo/v37n3/0100-7203-rbgo-37-03-00140.pdf>. Acesso em: 15 junho 2018.

MOORE, K. **Embriologia Básica**. 8ª Edição. Elsevier, 2013.

SANTOS, Lucas Tavares, EVANGELISTA, Tânia Massini. Hérnia Diafragmática Congênita: Relato de Caso Congenital. **Revista Ciências em Saúde**; V 3 n1 jan-mar 2013. Acesso em: 19 junho 2018 Disponível em: http://200.216.240.50:8484/rcsfmit/ojs-2.3.3-3/index.php/rcsfmit_zero/article/viewFile/306/24.

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ. Hospital das Clínicas. Especialização em Medicina Materno Fetal. Hérnia Diafragmática. Acesso em: 15 junho 2018. Disponível em: <http://www.fetal.ufpr.br/informacoes/hernia-diafragmatica/>

FIGUEIRAS, J. Hérnia diafragmática congênita grave [Internet] 2000. [Acesso em 21 abril 2018]. Disponível em: <http://www.seneonatal.es/Portals/0/HDC.pdf>.

CAETANO, Rita Lopes. Hérnia Diafragmática Congênita. Trabalho Final do Mestrado Integrado em Medicina Clínica Universitária de Pediatria. Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa 2015-2016 23 p. Disponível em: <http://repositorio.ul.pt/bitstream/10451/29485/1/RitaLCaetano.pdf>. Acesso em: 19 junho 2018.

Maksoud Filho JG, Diniz EMA. Recentes avanços no tratamento de recém-nascidos portadores de hérnia diafragmática congênita. *PediatrMod* [Internet]. 2000 [acesso em 29 abril 2018]. Disponível em: http://www.moreirajr.com.br/revistas.asp?fase=r003&id_materia=226. Acesso em: 19 junho 2018.

HERNIA DIAFRAGMÁTICA EN PEDIATRÍA MAGGIOLO, Julio, RUBILAR, Lilian O., GIRARDI, Guido, PÉREZ, Lizbet 3. *Neumol Pediatr* 2016; 11 (2): 85 – 89. Disponível em: <http://www.neumologia-pediatrica.cl/wp-content/uploads/2017/07/hernia-diafragmatica.pdf> Acesso em: 22 junho 2018.

DOENÇA DE BEHÇET UM RELATO DE CASO NA ADOLESCÊNCIA

ALMEIDA, Letícia Fortkamp de ¹

OLIVEIRA, Tânia Sbeghen de^{1,2}

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)¹

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM (HISB)²

Endereço eletrônico da autora principal: leticia_fortkamp@hotmail.com

PALAVRAS-CHAVE: doença, Síndrome de Behçet, uveíte

INTRODUÇÃO: a Doença de Behçet (DB) é uma doença reumatológica, crônica, autoimune, classificada como vasculite, de causa indeterminada, a prevalência é de 1 caso a cada 1000 habitantes em países orientais, já no ocidente essa prevalência cai para média de 0,64 a cada 100 mil habitantes, os sintomas iniciam normalmente entre terceira e quarta década de vida, mais comum no sexo feminino e em pessoas com descendência oriental (SILVA, 2013). É uma doença inflamatória, multissistêmica, ligada ao alelo HLAB51 nas regiões da rota da seda, não sendo tão evidente nos pacientes oriundos do ocidente, contudo quando ligado a este fator, a doença tem um curso clínico grave e com repercussão hemodinâmica, acometendo os sistemas cardiovascular, gastrointestinal, nervoso, oftalmológico, entre outros. Inicialmente se manifesta com uma tríade clássica de estomatite aftosa recorrente, aftas genitais e uveíte recidivante (IMBODEN, 2013). A doença tem diversos diagnósticos diferenciais, com doenças reumatológicas e infectocontagiosas, por apresentar-se com clínica similar, e por se tratarem de doenças mais prevalentes nas emergências médicas. (CRUZ, 2005) O diagnóstico é clínico, realizado através de critérios internacionais para a doença, eles se compõe de: aftas orais recorrentes, úlceras genitais, lesões oculares, manifestações cutâneas, manifestações vasculares e patergia positiva. Na somatória de três pontos, configura DB. O teste de patergia é um teste de baixo custo, que acompanha a reatividade da pele de 24 a 48 horas após picada com uma agulha estéril de 20G, é realizado por dermatologistas com auxílio do dermatoscópio. O teste tem uma especificidade em torno de 97%, sendo um bom exame para diagnóstico (SCHERRER, 2015). Existe também critérios clínicos para avaliação da atividade da doença. Como cefaleia, artralgia, eritema nodoso, artrite, sinais ou sintomas de atividade ocular ou nervosa. Em vigência desses sintomas, considera-se que a doença está em atividade e necessita de intervenção médica. Intervenções terapêuticas são variadas e, muitas vezes,

exigem interdisciplinaridade entre especialistas, assim como a intensidade das lesões. As drogas mais comumente utilizadas são os corticoides tópicos e os sistêmicos, os antibióticos, especialmente a dapsona, uma das primeiras opções de tratamento. (IMBODEN, 2013) E em caso de falha de tratamento ou lesões graves, e comprometimento sistêmico, indicação para o uso de imunossupressores, e na presença de fenômeno pró trombótico, iniciar anticoagulação. As manifestações clínicas tendem a reduzir a sobrevida de 1 a 2 décadas de vida. As repercussões sistêmicas graves da uveíte, levando a cegueira, doença do sistema nervoso central (causando acidente vascular cerebral e demência) e doença gastrointestinal são as razões da abreviação. (NEVES, 2006). **OBJETIVO:** relatar um caso de doença sistêmica crônica, de potencial gravidade em adolescente a DB em sua fase aguda durante a internação no Hospital Infantil Seara do Bem (HISB), com manifestações mucocutâneas típicas. O objetivo principal do relato é confrontar os dados epidemiológicos da doença, a incidência de casos na faixa etária acometida e o diagnóstico clínico associado ao teste de patergia. **RELATO DE CASO:** adolescente, feminina, branca, 13 anos, vive com a mãe, o padrasto e irmão mais novo, com bom convívio familiar. Vem acompanhada da mãe e encaminhada pela Unidade Básica de Saúde (UBS) de referência à emergência do HISB. A paciente tem história de aftas orais recorrentes há dois anos, com resolução espontânea. No último mês iniciou com febre, aftas orais e “aftas” genitais, ulceradas, dolorosas, purulentas e com sangramento local. Corrimento vaginal amarelado, com odor discreto, não pruriginoso. Fez uso de dipirona para alívio dos sintomas. Menarca recente, com ciclos regulares. Não refere sexarca. Negou doenças crônicas, alterações visuais, uso de medicações contínuas. Vacinas em dia. Realizou testes sorológicos para sífilis, HIV, hepatite com resultado negativo, a cultura de secreção vaginal não evidenciou crescimento bacteriano ou fúngico. Exames laboratoriais: Hemograma: Hb 12,4g/dl; Htc 35,1%; leucócitos 6000/mm³, segmentados 67%; plaquetas: 208 mil/mm³; PCR 2,99mg/dl. Exame Físico: bom estado geral, FC 72bpm, FR 14ipm, afebril, PA 120/60mmHg, sem linfonodomegalias. Oroscofia: lesão ulcerada com centro amarelado, com leve edema, localizado na mucosa oral, de aproximadamente 0,5cm. Ausculta cardíaca e pulmonar sem alterações. Genitália com edema de pequenos lábios e lesão ulcerada também de centro amarelado, de aproximadamente 1cm na proximidade dos grandes lábios, hímen íntegro. Tanner M4, P4. Sem demais alterações mucocutâneas, sem edema de membros, e sem outros achados. Conduta: paciente foi

internada para iniciar tratamento, e conforme os critérios internacionais de DB, obteve pontuação de três. Fato que pode confirmar o diagnóstico clínico. Iniciou tratamento com analgesia, prednisona 20mg/dia, e banho de acento com benzidamida. Permaneceu internada por 5 dias com melhora significativa das lesões e recebeu alta hospitalar. A mesma dará seguimento no ambulatório de hebiatria e foi encaminhada com urgência ao oftalmologista. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** o caso relatado diverge no ponto de vista epidemiológico, pela faixa etária apresentada, devido à clínica peculiar para outras doenças infectocontagiosas, o que dificulta ainda mais o diagnóstico precoce, sendo assim é de fundamental relevância conhecer a DB. E, após o diagnóstico, manter o seguimento ambulatorial e fazer controle da doença, para então evitar as complicações sistêmicas graves. Além do mais é primordial promover o contato entre a equipe médica multidisciplinar, garantindo desta maneira, um melhor tratamento e uma melhor qualidade de vida à paciente.

REFERÊNCIAS

CRUZ, Boris A. *Atualização em Doença de Behçet*, 2005. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rbr/v45n2/v45n2a07.pdf>. Acesso em 01 agosto 2018.

IMBODEN, John B; HELLMANN, David B.; STONE, John H. *Current Rheumatology: diagnosis & treatment*. 3. ed. United States: McGraw-Hill, 2013.

NEVES, Fabrício S. et al. *Síndrome de Behçet: à Procura de Evidências*, 2006. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/%0D/rbr/v46s1/a05v46s1.pdf>. Acesso em: 01 agosto 2018.

SCHERRER, Marina A. R. et al. *Dermatoscopia no teste cutâneo da patergia: série de casos de pacientes com suspeita de Doença de Behçet*, 2014. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/rbr/v54n6/0482-5004-rbr-54-06-0494.pdf>. Acesso em 01 agosto 2018

SILVA, Sílvia M. *Doença de Behçet*, 2013. Disponível em: <https://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/72268/2/30676.pdf>. Acesso em: 01 agosto 2018.

A EPIDEMIOLOGIA DA OBESIDADE E SOBREPESO NA ADOLESCÊNCIA: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

PAIM, Brenda¹

DECONSI, Karina¹

OLIVEIRA, Tania Maria Sbeghen^{1,2}

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)¹

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM (HISB)²

Endereço eletrônico da autora principal: brenda-paim@hotmail.com

PALAVRAS-CHAVE: obesidade, sobrepeso, adolescente, epidemiologia

INTRODUÇÃO: a obesidade foi caracterizada como uma doença crônica endócrina, nutricional e metabólica segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS) (DIAS et al 2017); uma vez que é caracterizada como um acúmulo excessivo de gordura corporal e está associada a morbidade e mortalidade precoce (FERNANDES et al 2017; OPAS, 2017). O índice de obesidade e sobrepeso na adolescência vem crescendo nos últimos anos, as taxas de obesidade de meninos entre 10 e 19 anos cresceu de 0,4% para 5,9%, enquanto nas meninas aumentou de 0,7% para 4% nos últimos 34 anos no Brasil (FERNANDES et al 2017); o qual se torna um dado preocupante, uma vez que os adolescentes obesos e com sobrepeso estão propensos a se tornar adultos obesos e a ter inúmeras doenças como hipertensão arterial, diabetes mellitus tipo 2, dislipidemias, aumento do risco de desenvolver doenças cardiovasculares, entre outras comorbidades relacionadas (BURGOS et al 2015; PAULA, LUZ e FERREIRA 2015). Em nível internacional, este assunto vem ganhando ênfase na agenda pública, posto que o número de crianças e adolescentes obesos e com sobrepeso aumentou cerca de 10 vezes nas últimas quatro décadas (OPAS 2017; ABARCA-GÓMEZ 2017). **OBJETIVO:** apresentar dados epidemiológicos, de trabalhos publicados no período de 2013 a 2018, sobre obesidade e sobrepeso em adolescentes no Brasil. **METODOLOGIA:** foi realizado uma revisão sistemática na plataforma de pesquisa Scientific Electronic Library Online (SciELO) e o Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (Lilacs), utilizando como descritores: obesidade, sobrepeso e adolescente; a qual resultou em 236 artigos. Os critérios de exclusão para os artigos a serem utilizados foram: anteriores à 2013; que não estivessem nas línguas portuguesa, inglesa e espanhola; artigos em que adolescentes não fossem o sujeito do estudo; que não

constasse a epidemiologia de sobrepeso/obesidade e artigos em duplicata.

RESULTADOS: Ao todo, selecionou-se 8 artigos, os quais apresentaram dados de sobrepeso/obesidade em adolescentes no Brasil, possibilitando comparar dados de todas as regiões do país. O método utilizado para avaliar o grau de sobrepeso e obesidade nas pesquisas foi o cálculo do Índice de Massa Corporal (IMC) (BLOCH et al 2016; FERNANDES et al 2017; BURGOS et al 2015; ROSSI, VASCONCELOS 2014; FARIAS et al 2017; CASTILHO et al 2014; D'AVILA et al 2015); dentre os estudos considerados, 2 realizaram o estadiamento de Tanner (FARIAS et al 2017; CASTILHO et al 2014). Constatou-se que na região norte 29% da população adolescente apresenta sobrepeso/obesidade (FARIAS et al 2017; BLOCH et al 2016); na região sul (a qual teve maior número de estudos) a média encontra-se em 27% (FERNANDES et al 2017; BURGOS et al 2015; D'AVILA et al 2015; BLOCH et al 2016; ROSSI, VASCONCELOS 2014); e a região centro-oeste foi a que apresentou o menor percentual, sendo 23.5% (BLOCH 2016); além disso, foi observado que em todos os estudos, os meninos estão mais propensos a ter sobrepeso ou serem obesos do que as meninas (BLOCH et al 2016; FERNANDES et al 2017; BURGOS et al 2015; ROSSI, VASCONCELOS 2014; FARIAS et al 2017; CASTILHO et al 2014; D'AVILA et al 2015). A porcentagem de adolescentes com sobrepeso/obesidade no Brasil, após realizar uma média aritmética de todos os artigos, foi de 26,5%, sendo que no sexo masculino foi de 29% e no sexo feminino 24%. Os resultados demonstram que fazer a refeição do café da manhã pelo menos 5 vezes na semana, diminui em 40% a probabilidade de se tornar obeso ou ter sobrepeso; além de se observar que há relação com estado nutricional da mãe, se a mãe for obesa ou apresentar sobrepeso, há aumento na prevalência de sobrepeso/obesidade nos adolescentes (D'AVILA et al 2015). Verificou-se que o sobrepeso se mostrou com maior incidência na área rural que na área urbana (BURGOS et al 2015). Relacionado ao sobrepeso e a obesidade ser maior em alguma modalidade das instituições de ensino, 1 artigo relatou que a maior incidência é na escola pública (D'AVILA et al 2015), enquanto 2 relataram ser maior na escola privada (CASTILHO et al 2014; FARIAS et al 2017). Constatou-se que cerca de 68% dos adolescentes estão insatisfeitos com a sua imagem corporal (FERNANDES et al 2017).

CONCLUSÃO: Observou-se que nos estudos analisados o sobrepeso e/ou obesidade estão presentes em 26,5% dos adolescentes no Brasil, com predomínio do sexo masculino. Esse percentual de adolescentes com sobrepeso e/ou obesidade sugere a

necessidade de uma maior atenção em estratégias de saúde públicas, visando a educação em relação à uma alimentação saudável e a prática de exercícios físicos por parte dos adolescentes e seus familiares, uma vez que há relação entre o sobrepeso/obesidade da mãe com o adolescente. Considera-se ainda que são necessários mais estudos sobre as causas do sobrepeso/obesidade, uma vez que os estudos estão escassos, ou apresentam resultados não tão abrangentes de base populacional.

REFERÊNCIAS

ABARCA-GÓMEZ, Leandra et al. Worldwide trends in body-mass index, underweight, overweight, and obesity from 1975 to 2016: a pooled analysis of 2416 population-based measurement studies in 128.9 million children, adolescents, and adults. **The Lancet**, [s.l.], v. 390, n. 10113, p.2627-2642, dez. 2017. Elsevier BV. Disponível em: [http://dx.doi.org/10.1016/s0140-6736\(17\)32129-3](http://dx.doi.org/10.1016/s0140-6736(17)32129-3). Acesso em: 01 agosto de 2018.

BLOCH, Katia Vergetti et al. ERICA: prevalences of hypertension and obesity in Brazilian adolescents. **Rev. Saúde Pública**, São Paulo, v. 50, supl. 1, 9s, 2016. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-89102016000200306 &lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 01 agosto de 2018.

CASTILHO, Silvia Diez et al. Prevalence of weight excess according to age group in students from Campinas, SP, Brazil. **Revista Paulista de Pediatria**, [s.l.], v. 32, n. 2, p.200-206, jun. 2014. Fap UNIFESP (SciELO). Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/0103-0582201432214713>. Acesso em: 01 agosto de 2018.

D'AVILA, Gisele Liliam et al. Associação entre estado nutricional da mãe e a frequência, local e companhia durante as refeições com o sobrepeso/obesidade de adolescentes da cidade de Florianópolis, Brasil. **Rev. Bras. Saude Mater. Infant.**, Recife, v. 15, n. 3, p. 289-299, Sept. 2015. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1519-38292015000300289&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 01 agosto de 2018.

FARIAS, Edson dos Santos et al . Prevalence and concordance in the prediction of excess body weight by two anthropometric criteria in adolescents of western Brazilian Amazon. **Rev. bras. cineantropom. desempenho hum.**, Florianópolis , v. 19, n. 3, p. 283-289, June 2017 . Disponível em:<http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1980-00372017000300283&lng=en&nrm=iso>. Acesso em: 01 agosto de 2018.

OPAS. Obesidade entre crianças e adolescentes aumentou dez vezes em quatro décadas, revela novo estudo do Imperial College London e da OMS. Disponível em https://www.paho.org/bra/index.php?option=com_content&view=article&id=5527:obesidade-entre-criancas-e-adolescentes-aumentou-dez-vezes-em-quatro-decadas-revela-novo-estudo-do-imperial-college-london-e-da-oms&Itemid=820 . Acesso em: 07 de julho de 2018.

ROSSI, Camila Elizandra; VASCONCELOS, Francisco de Assis Guedes de. Relationship between birth weight and overweight/obesity among students in Florianópolis, Santa Catarina, Brazil: a retrospective cohort study. **Sao Paulo Med. J.**, São Paulo , v. 132, n. 5, p. 273-281, 2014. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttextpid=S1516-31802014000500273&lng=en&nrm=iso> Acesso em: 01 agosto de 2018.

INDICADORES DE SÍFILIS GESTACIONAL E CONGÊNITA NA SERRA CATARINENSE E NO MUNICÍPIO DE LAGES

CARVALHO, Graziela Társis Araujo¹

CERVELIN, João Carlos¹

TORMEM, Louisse Tainá¹

TONIAL, Maurício¹

DE OLIVEIRA, Tania Maria Sbeghen^{1,2}

UNIVERSIDADE DO PLANALTO CATARINENSE (UNIPLAC)¹

HOSPITAL INFANTIL SEARA DO BEM (HISB)²

Endereço eletrônico da autora principal: grazielatarsis@gmail.com

PALAVRAS-CHAVE: sífilis, sífilis congênita, epidemiologia

INTRODUÇÃO: a sífilis é uma doença infecciosa crônica causada pelo *Treponema pallidum*, um espiroqueta microaerófilo. Pode atingir todos os tecidos do organismo, tendo pele e mucosas como portas de entrada. A principal via de transmissão é o contato sexual, seguido pela transmissão vertical da mãe, infectada e inadequadamente tratada, para o feto, ou pelo contato da criança com as lesões maternas durante o parto (sífilis congênita). Até o início do século 20, 10% da população da Europa e EUA era infectada. Houve um pico maior de 1935 a 1947, tendo declinado após a introdução da penicilina (1943). Em decorrência da alta eficácia do antibiótico, acreditou-se que seria possível sua erradicação. Entretanto, com o advento da pílula anticoncepcional e da maior permissividade sexual, houve ressurgimento epidêmico da doença no fim da década de 1980 e início da de 1990, relacionado à coinfeção pelo HIV. Mais de 80% das mulheres com sífilis estão em idade reprodutiva e, dessa forma, sob risco de transmissão vertical da doença. A incidência de sífilis no Brasil é de aproximadamente 4% na população geral e de 2% em gestantes. No Brasil, o VDRL é o exame mais utilizado para rastreamento durante o pré-natal. O teste torna-se positivo cinco a seis semanas após a infecção, razão pela qual, habitualmente, não se encontra positivo na fase de manifestação clínica do cancro. Esse exame é titulado e apresenta títulos elevados quando há infecção aguda e, principalmente, na fase secundária da doença. Recomenda-se a coleta do exame na primeira consulta de pré-natal, entre 28-32 semanas de gestação, e no período periparto. No Pré-natal deve-se suspeitar de sífilis quando a gestante apresentar evidência clínica ou teste não treponêmico reagente com

qualquer titulação. A partir disso, deve ser realizado o tratamento da gestante, o qual é considerado inadequado quando: realizado com qualquer medicamento que não seja a penicilina; incompleto, mesmo tendo sido feito com penicilina; inadequado para a fase clínica da doença; instituído no prazo de até 30 dias antes do parto ou parceiros sexuais com sífilis não tratados ou tratados inadequadamente. Mesmo em caso de gestante adequadamente tratada para sífilis, o recém-nascido deve ser investigado para a doença. A transmissão vertical da sífilis primária e secundária ocorre em 50 a 100% dos casos não tratados; na fase latente recente, em 40%, e nas formas latente tardia e terciária, em 10%. O risco de transmissão vertical cai para 1 a 2% em gestantes tratadas. Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), estima-se que das gestações em mulheres com sífilis em atividade, 25% resultam em óbito fetal e 25% em recém-nascidos de baixo peso ou com infecção neonatal grave. A sífilis congênita é doença de notificação compulsória em todos os países. No Brasil, entretanto, a subnotificação é frequente. Nesse aspecto, a OMS estabelece que não deve existir mais de um caso para cada mil nascidos vivos. No Brasil, em 2013, foi documentada uma taxa de detecção de 7,4 casos de sífilis em gestantes para cada 1.000 nascidos vivos. Portanto, gestante com sífilis ou com suspeita de sífilis deve ser encarada como urgência médica. **OBJETIVO:** identificar por meio de levantamento epidemiológico dados sobre sífilis gestacional e sífilis congênita na Serra Catarinense e Lages, demonstrando as taxas de incidência locais e comparando as informações coletadas na Região Sul do Brasil. **METODOLOGIA:** trata-se de um estudo descritivo retrospectivo que avalia informações epidemiológicas sobre a incidência de Sífilis gestacional e Sífilis Congênita na Serra Catarinense e Lages, através da consulta Sistema de informação de agravos de notificação (SINAN), entre 2010 e 2018. Compara-se, ainda, esses dados com os referentes ao Brasil e à Região Sul, coletados por meio da plataforma digital do Departamento de DST, AIDS e Hepatites Virais da Secretaria de Vigilância em Saúde. Também foi realizada revisão bibliográfica sobre o tema na Biblioteca Virtual em Saúde, em livros médicos e em arquivos da Sociedade de Pediatria de São Paulo. **RESULTADOS:** em 2016, a região sul apresentava a maior taxa de detecção de gestantes com sífilis (16,3%) e a maior taxa de incidência de sífilis congênita (7,7%) em relação as regiões centro-oeste (11,4% e 4,8%), sudeste (14,7% e 7,1%), norte (12,1% e 5,4%) e nordeste (7,8% e 7%). Apenas na Região Sul do Brasil, foram diagnosticados 685 casos de sífilis em gestantes em 2007, 6.608 em 2016 e 2.606 em 2017. A taxa de

detecção (por 1.000 nascidos vivos) da região supera a nacional, passando de 1,9, em 2007, para 16,3 em 2016. Em 2007, na Região Sul predominava o diagnóstico de sífilis no terceiro trimestre de gestação (39,3%) em relação ao primeiro trimestre (23,9%). Já em 2016, esse quadro foi invertido com 44,9% diagnóstico sendo feito logo no primeiro trimestre. A distribuição percentual de casos de gestantes com sífilis segundo o esquema de tratamento apresentou leve aumento do uso de penicilina de 82,3% em 2013 para 84,7% em 2016. Entre 2007 e 2006, observa-se que porcentagem significativa dos casos tem classificação clínica ignorada em gestantes (29,1%), sendo que 36,7% dos casos foram classificados como sífilis primária e 21,2% como sífilis latente. Ainda considerando a região sul do país, no período compreendido entre 2000 e 2016, foram registrados 17.257 casos de sífilis congênita em menores de um ano de idade, sendo que 95,5% destes em crianças com idade inferior a 7 dias. A taxa de detecção (por 1000 nascidos vivos) saltou de 1,1% em 2007 para 7,7 em 2016. Em 81,1% dos casos diagnosticados de sífilis congênita entre 2007 e 2017 foi realizado pré-natal, sendo que em 2017, 86,6% dos casos diagnosticados no ano o pré-natal materno consta como realizado. Já o momento do diagnóstico da sífilis materna, em relação casos de sífilis congênita diagnosticados no ano, foi durante o pré-natal em 58,1% em 2007 aumentando para 71,4% em 2017; e no momento do diagnóstico no parto/curetagem foi 32% em 2007, sofrendo decréscimo para 22% em 2017. Em relação ao tratamento materno, nota-se que predomina a falha no tratamento, uma vez que de 1998 a 2006, 32,1% dos casos tiveram tratamento adequado, mas em 2017 apenas 5,1% dos casos de sífilis congênita tiveram tratamento adequado. Entre 1998 a 2006, 31,6% inadequado, e em 28,9% dos casos não foi realizado tratamento; já em 2017, os casos tratados inadequadamente chegam a 60,8%. O coeficiente bruto de mortalidade (por 100.000 nascidos vivos), registrado por sífilis congênita em menores de um ano apresenta significativo aumento de 0,8 em 2007 para 4,7 em 2016. Em Santa Catarina, na região da AMURES - Associação dos Municípios da Região Serrana - no período de 2013-2017, foram notificados 190 casos de sífilis congênita. Dos municípios, Lages é o mais populoso e representa 73,15% dos casos. Em segundo e terceiro lugar estão São Joaquim e Bom Retiro, respectivamente, com 10% e 5,26% dos casos notificados. O ano 2016 representou um ápice em Lages (63 notificações) e também na Serra Catarinense (81 notificações). Em comparação, em 2007 houve notificação de apenas um caso em Correia Pinto. Em 2018 (até julho), 72 casos foram notificados, sendo

77,77% originários de Lages. Houve uma incidência de 25,73 casos de sífilis congênita para cada 1000 nascidos vivos no ano de 2016 em Lages e de 19,1 casos na Serra. Em Lages e na Serra, em 2015, incidências de 7,88% e 5,80%, respectivamente (para cada 1000 nascidos vivos). Em anos anteriores, valores pequenos foram identificados: a incidência não ultrapassou 0,72% na Serra em 2014 e 0,50% em 2013. Em relação à Sífilis Gestacional na Serra Catarinense, 456 casos foram notificados entre 2011 e 2017. 68,20% dessas notificações são de Lages: em 2015 um total de 69 (105 na Serra) foi registrado, e no ano seguinte houve uma queda para 39 casos (78 na Serra). Infelizmente essa queda não persistiu, o que foi evidenciado no ano de 2017 (71 casos em Lages e 123 na Serra). Preocupantemente, o ano de 2018 (até julho) já acumula 97 notificações de Sífilis Gestacional. Houve uma incidência de 15,93 casos de sífilis congênita para cada 1000 nascidos vivos no ano de 2016 em Lages e de 18,40 casos na Serra Catarinense. Em Lages e na Serra, em 2015, incidências de 28,61% e 25,41%, respectivamente (para cada 1000 nascidos vivos). Em anos anteriores, a incidência máxima na AMURES foi de 11,85%. **CONCLUSÃO:** sífilis congênita é doença-sentinela e, quando existe, reflete erros grosseiros no sistema de saúde e na qualidade do pré-natal, ocorrendo por descaso ou negligência de gestores, profissionais da saúde, população e mídia, uma vez que a doença possui rastreamento na gestação e tratamento eficiente. A realização de tratamento inadequado na gestante com sífilis e em seus parceiros apresenta relação direta com o aumento do número de casos de sífilis congênita, e os índices encontrados em Lages caracterizam epidemia, reforçando a necessidade de melhorias na abordagem ao tratamento, assim como medidas de prevenção através de políticas públicas de educação e saúde que abranjam os grupos de risco. Esta pesquisa posteriormente será ampliada com o objetivo de comparar os resultados com estudos de regiões distintas do Brasil, e principalmente buscar indicativos para entender e propor orientações para soluções.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Indicadores e dados básicos da Sífilis nos Municípios Brasileiros. Disponível em: <<http://indicadoressifilis.aids.gov.br/>>. Acesso em: 18 jul. 2018.

BRASIL. **Sífilis: Estratégias para Diagnóstico no Brasil**. Brasília: Ministério da Saúde, Coordenação de Doenças Sexualmente Transmissíveis e Aids, 2010. Disponível em: <http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/sifilis_estrategia_diagnostico_brasil.pdf>. Acesso em: 19 jul. 2018.

DOMINGUES, Carmen Silvia Bruniera; SADECK, Lilian dos Santos Rodrigues. Aspectos epidemiológicos e preventivos da Sífilis Congênita. **Pediatra Atualiza-se**. São Paulo, v.2, n.5, p. 4-5, set. 2017.

GRAVENA, Angela Andréia França et al. Idade materna e fatores associados a resultados perinatais. **Acta paul. enferm.** São Paulo, v. 26, n. 2, p. 130-135, abr. 2013. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-21002013000200005> Acesso em: 19 jul. 2018.

LOPES, Antonio Carlos. **Tratado de Clínica Médica**. 3. ed. Rio de Janeiro: Roca, 2016.

NELSON, Robert Kliegman et al. **Tratado de Pediatria**. 18. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2009.

ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DA SAÚDE. **Módulos de Princípios de Epidemiologia para o Controle de Enfermidades**: pesquisa epidemiológica de campo – aplicação ao estudo de surtos. Brasília: Organização Pan-Americana da Saúde, 2010. Disponível em: <http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/modulo_principios_epidemiologia_5.pdf> Acesso em: 19 jul. 2018.

REZENDE, Montenegro. **Ginecologia e Obstetrícia**. 13.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. **Tratado de Pediatria**. 4.ed. Barueri: Manole, 2017.

ZUGAIB, Marcelo. **Obstetrícia**. 3. ed. Barueri: Manole, 2016.