

P-141 - SÍNDROME DA BANDA AMNIÓTICA EM PREMATURO EXTREMO

Sablany Carreiro Ribeiro, Dufays Danith Velásquez Loperena, Anna Clara Rocha Plawiak, Tamires de Souza Garcia, Luciana Dutra Martinelli, Vanessa Morellato Basso, Elisa Huber, Carine Lucena Rech, Humberto Holmer Fiori, Manoel Antônio da Silva Ribeiro

PUCRS

A Síndrome da banda amniótica (SBA) é doença rara com prevalência de 1:1.200-1:15.000 casos, caracterizada por malformações congênicas decorrentes de bridas de constrição que levam a amputações intrauterinas, deformidades craniofaciais e anomalias viscerais. Neonato masculino, oito horas de vida, nascido de parto vaginal, idade gestacional aproximada de 26 semanas, peso 1.155 g, admitido na emergência pediátrica em parada cardiorrespiratória, procedente do interior do estado em más condições de transporte, sem acompanhamento médico, sem medidas eficientes para controle de temperatura ou garantia de via aérea definitiva. Foi iniciada ventilação com pressão positiva, intubação orotraqueal, massagem cardíaca externa, adrenalina, administração de surfactante e posteriormente encaminhado para unidade de terapia intensiva neonatal. Ao exame apresentava amputação do terço médio e distal da perna direita, anéis de constrição em quirodactilos de ambas as mãos, adactilia e afalangia em pé esquerdo e lesão ulcerada de bordos definidos, fundo limpo, com perda de substância até hipoderme e exposição do periosteio. O radiograma de tórax era compatível com doença da membrana hialina grave, evoluindo com hemorragia pulmonar maciça, persistência de hipoxemia, a despeito dos altos parâmetros ventilatórios, com piora progressiva, culminando com o óbito com 12 horas de vida. A mãe não realizou pré-natal e fez uso regular de cigarro e álcool. A SBA é uma condição não genética, de ocorrência ocasional, mas de etiologia e fisiopatologia incertas. Aceita-se a ruptura do âmnio com aderência e estrangulamento de segmentos fetais como uma hipótese plausível. Apresentações viciosas, baixo peso ao nascer e prematuridade são complicações obstétricas associadas à brida. Acrescenta-se que o nascimento ocorreu em cidade sem estrutura para atendimento de prematuro e transferido sem as mínimas condições de segurança no transporte. Este caso ilustra um desfecho desfavorável consequente da associação: prematuridade extrema com malformações, gestação sem pré-natal e transporte inadequado de prematuro.

P-142 - ESPECTRO ÓCULO-AURÍCULO-VERTEBRAL EM LACTENTE

Paula de Souza Dias Lopes, Marcia Andrea de Oliveira Schneider, Maria Isabel Athayde, Fabiana Ortiz Cunha Dubois, Camila Zanelatto Parreira Schmidt, Paulo Sérgio Gonçalves da Silva, Osvaldo Alfonso Pinto Artigalás, Cristiane Traiber, Paulo Roberto Silva da Silva

HCC

Introdução: Espectro Óculo-Aurículo-Vertebral (EOAV) é uma condição complexa, do primeiro e segundo arcos branquiais, caracterizada por malformações, envolvendo olhos, orelhas, face e coluna. A expressão fenotípica é variável. Pode acometer diversos órgãos e sistemas. Sugere-se padrão de herança multifatorial, mas sabe-se que uso de drogas, como talidomina, ácido retinoico, tamoxifeno, cocaína e álcool, assim como rubéola, influenza, diabetes e hipervitaminose A na gestação podem estar associados a essa condição. Acomete mais meninos (3:2). A prevalência é 1: 5.600 a 1: 45.000. O tratamento é individualizado e prioriza otimizar funcionalidade e estética. Em casos severos, como presença de cardiopatias, podem ser necessárias cirurgias logo após o nascimento. **Descrição do caso:** Menino, 1 mês, pais não consanguíneos, mãe negou comorbidades e uso de drogas na gestação, a termo. Transferido de UBS para hospital por Bronquiolite. Manejado com sintomático e oxigenioterapia por cateter extra-nasal. Ao exame: hipoplasia facial e hemicaniana à esquerda, anoftalmia ipsilateral, anotia com apêndices bilateralmente, micrognatia, fenda palatina e estridor. RX tórax: malformações de fusão em vértebras torácicas. Ecocardiograma: forame oval patente. Avaliação genética: diagnosticou EOAV. Cariótipo: normal. Exame oftalmológico à direita: normal. BERA: via óssea com perda acústica moderada para frequências agudas e leve para graves. Avaliação nutricional: desnutrição e distúrbio de deglutição. Indicada sonda nasoenteral. Desenvolvimento neurológico: adequado. Não havia comprometimento na mobilidade de membros, pescoço, nem órgãos abdominais. Fibroscopia: laringotraqueomalácia grave. Tentado manejo conservador, mas em 3 meses, evoluiu com piora do estridor e disfunção respiratória, sendo transferido à UTI e deixado em VNI com melhora. Optado por traqueostomia com resolução do estridor e da disfunção respiratória. Atualmente, estável, aguardando gastrostomia e palatoplastia. **Comentários:** É imperativo diagnosticar precocemente o EOAV para definir a abrangência e visar à melhora na qualidade de vida. Se não houver acometimento sistêmico, há bom prognóstico. O tratamento envolve equipe multidisciplinar, seguimento ambulatorial e cirurgias.

P-143 - UM CASO DE ATAXIA

Sablany Carreiro Ribeiro, Joanne Sausen Velasques, Luciana Dutra Martinelli, Ana Luiza Tainiski de Azevedo, Fernanda Zanchet, Alessandra Marques Pereira, Caroline Cardoso Klein

PUCRS

A ataxia é uma queixa incomum nos pacientes pediátricos, sendo geralmente secundária a uma disfunção cerebelar. Entre as causas está a ataxia cerebelar aguda, responsável por 50 dos casos, tumores cerebrais, intoxicação exógena, infecções do sistema nervoso central e condições pós-infecciosas, como a Síndrome de Guillain-Barré. Apesar de as causas de ataxia aguda incluírem algum grau de gravidade, a maioria das crianças tem um processo benigno e autolimitado. B.S.F., feminina, um ano e oito meses de vida, natural e procedente de Tramandaí, previamente hígida e sem atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Paciente iniciou com quadro de dor nos pés, prostração e inapetência, que evoluiu para dificuldade para deambular, necessitando de apoio para evitar quedas. Cerca de 30 dias antes do início dos sintomas, havia apresentado gastroenterite viral aguda, já com resolução total dos sintomas. Na avaliação médica inicial percebeu-se hiporreflexia/arreflexia de membros de inferiores e ataxia de marcha, sem déficit de força ou outra alteração neurológica. Realizada tomografia de crânio, que não evidenciou qualquer alteração. Realizada então punção lombar: líquor límpido, eritrócitos 37/uL, leucócitos 40/uL, sendo 87 destes neutrófilos, glicose 59 mg/dL, proteínas 293 mg/dL, ferritina 2,3 ng/mL, cultura negativa. A dissociação albuminocitológica do líquor, associada com alterações na eletroneuromiografia, corroboraram o diagnóstico de Síndrome de Guillain-Barré. Internada em unidade de terapia intensiva, a paciente recebeu cinco dias de Imunoglobulina. Evoluiu favoravelmente, com progressiva melhora da marcha e da hiporreflexia em membros superiores. Apesar da Ataxia não ser o quadro inicial clássico da Síndrome de Guillain-Barré, ainda sem associação com déficit de força, deve-se atentar à importância do diagnóstico diferencial nesses casos, principalmente pela possibilidade de início precoce do tratamento e, em consequência disto, bom prognóstico da doença.

P-144 - AVALIAÇÃO CLÍNICA E NUTRICIONAL VERSUS FUNÇÃO PULMONAR DE MENINAS COM FIBROSE CÍSTICA

Paula de Souza Dias Lopes¹, Miriam Isabel Souza dos Santos Simon¹, Gabriele Carra Forte², Paulo José Cauduro Maróstica¹

¹UFGRS, ²PUCRS

Objetivos: Fibrose Cística (FC) é uma doença genética, progressiva, multi-sistêmica, decorrente da alteração na proteína Cystic Fibrosis Conductance Regulator (CFTR) associada a comprometimento pulmonar e nutricional. O objetivo do estudo foi avaliar a associação de dados clínico-nutricionais com a função pulmonar, através do volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF1) em meninas com FC. **Metodologia:** Estudo transversal com meninas fibrocísticas entre 8 e 17 anos e sem exacerbação pulmonar nas últimas 2 semanas. A amostra foi constituída de 35 casos, arrolados entre junho de 2016 e outubro de 2017. Foram realizados entrevista, avaliação antropométrica e revisão de prontuários. As variáveis nutricionais foram apresentadas em percentis das tabelas da OMS e as espirométricas, em escore Z, segundo equações internacionais de predição. Foi feita uma análise univariada utilizando correlação linear simples. Quando obtido p 0,2 nas associações, a variável foi incluída em modelo de regressão múltipla tendo o VEF1 como desfecho. O nível de significância estatístico foi p 0,05. **Resultados:** A média de idade das pacientes foi de 12,11 (3,18) anos. O escore Z de VEF1 (ZVEF1) médio foi de -1,52 (2,23) e o Escore de Shwachman (ES) foi de 78,14 (11,25). Na regressão linear da amostra, para cada mês a mais de vida, houve queda de 0,01 no ZVEF1, para cada ponto maior do percentual de índice de massa corporal (IMC), houve aumento de 0,31 no ZVEF1 e para cada ponto do ES houve um incremento de 0,5 no ZVEF1. Homozigose para a mutação F508del associou-se a um ZVEF1 0,27 menor. **Conclusão:** Na população avaliada, menor idade, melhor estado nutricional e maior ES foram associados a melhores desfechos de função pulmonar. Homozigose para a mutação F508del associou-se a um ZVEF1 menor. A atenção ao quadro nutricional dos pacientes com FC é fundamental no seguimento.