

P-193 - IMUNODEFICIÊNCIA PRIMÁRIA EM PACIENTE COM SÍNDROME DE DOWN

Mathias André Kunde, Antônio Furlanetto Corte,
Paula Wickert Bastos, Luísa Gallas Eickhoff,
Ana Paula Avila Pinzon, Helena Fleck Velasco,
Marcelo Comerlato Scottá, Jorge Antônio Hauschild

PUCRS

Introdução: As imunodeficiências primárias (IDP) são um grupo de doenças herdadas geneticamente que comprometem o funcionamento de um ou mais dos componentes do sistema imunológico. Indivíduos com Síndrome de Down devem ser considerados como grupo de risco para imunodeficiências primárias devido à aumentada suscetibilidade para infecções. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 1 ano e 8 meses, com síndrome de Down, hipotireoidismo, correção de defeito septal atrioventricular aos 9 meses e história de enterocolite necrosante (com ileostomia desde os 8 dias de vida). No dia anterior à hospitalização havia apresentado irritabilidade, que foi seguida de febre. Recebeu amoxicilina, por quadro respiratório. À noite, iniciou com crise convulsiva tônico-clônica generalizada (CCTCG), em vigência de febre. Recebeu doses de diazepam e de antipiréticos. Apresentou sonolência e nova CCTCG, de maior intensidade, medicada com diazepam. Foi solicitada vaga na Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica (UTIP) do HSL-PUCRS. Chegou ao hospital intubado, afebril, olhar fixo, sem resposta aos estímulos, saturando 100 com balão auto inflável. Colocado em ventilação mecânica. Diagnóstico de choque séptico, de foco pulmonar. Evoluiu para falência de múltiplos órgãos. Devido ao quadro grave e refratário foi solicitado imunoglobulinas (indetectáveis) e prescrito imunoglobulina humana no mesmo dia. Devido a suspeita de imunodeficiência primária foi coletado imunofenotipagem que demonstrou linfopenia (CD3 1113, CD4 681, CD8 419, CD19 5,2, células Natural Killer 235). **Comentários:** Paciente apresentava sinais sugestivos de IDP – infecções graves e de repetição. O atraso entre diagnóstico e tratamento de IDP tem uma morbidade significativa e deve ser lembrada nos pacientes com Síndrome de Down.

P-194 - FENDA LARÍNGEA TIPO IV: DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Raissa Queiroz Rezende, Felipe Moreira Pereira, Cláudia Pires Ricachinevsky, Aline Medeiros Botta, Viviane Helena Rampon Angeli, Cristiano Feijó Andrade, Julio de Oliveira Espinel

HCSA

Introdução: Fenda laringea é uma anomalia congênita rara caracterizada por uma comunicação aberrante entre sistema laringotraqueal e faringoesofágico. Apresentaremos a seguir um caso raro de fenda laringea tipo IV. **Descrição do caso:** Paciente com suspeita pré-natal de atresia esofágica, desconforto respiratório neonatal precoce e histórico de impossibilidade de posicionamento de sonda nasogástrica, dificuldade de ventilação mecânica efetiva e necessidade de múltiplas reintubações. Tomografia de tórax com diagnóstico de fistula traqueoesofágica e brônquio acessório em lobo superior direito. Fibrobroncoscopia detectou via única entre traqueia e esôfago até a carina – caracterizando fenda laringea tipo IV. Paciente transferida para UTI Pediátrica com 1 mês de vida para manejo. Realizada cirurgia aberta com assistência de circulação extracorpórea, com fechamento da parede anterior do esôfago e posterior da traqueia, com auxílio de patch de pericárdio. Após tempo cirúrgico da via aérea, confeccionada gastrostomia cirúrgica – não foi possível realizar funduplicatura a Nissen devido à dificuldade técnica. Paciente apresentou evolução desfavorável no pós-operatório, com dificuldade na ventilação mecânica além de refluxo gastroesofágico intenso. Evoluiu com deiscência de suturas, necessidade de reintervenção cirúrgica, com nova deiscência conseguinte. Realizada tentativa de colocação de traqueostomia sem sucesso, evoluindo para óbito no transoperatório por dificuldade de ventilar devido à ampla deiscência de suturas. **Comentários:** a fenda laringea tipo IV é a classe mais rara e grave, definida por malformação que afeta as estruturas laringotraqueoesofágicas, podendo estender-se até à carina e brônquios. O quadro clínico depende da proporção da fenda, sendo que o tipo IV apresenta sintomas graves como disfunção respiratória precoce, dificuldade de ventilação e mau prognóstico. O diagnóstico é possível através de avaliação endoscópica. O tratamento consiste em estabelecimento de via aérea segura, tratamento clínico ou cirúrgico do refluxo e correção do defeito que pode ser via endoscópica nos casos mais leves e cirurgia aberta nos casos mais graves.

P-195 - HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO (HC) E BAIXA ESTATURA: DESCRIÇÃO DE CASO

Bibiana de Borba Telles¹, Thais Ribeiro¹, Luciana Amorim Beltrão², Livia Mastella², Paula Vargas², Cristiane Kopacek^{1,2}

¹UFCSA, ²HMPV

Introdução: O HC, incidência aproximada de 1:3000 recém-nascidos (RN), é a principal causa evitável de retardo mental (RM). A maioria dos casos é causada por uma malformação disgenética da glândula tireoide (agenesia, aplasia ou ectopia). A doença primária da tireoide apresenta baixas concentrações de T4 e níveis de TSH elevados. Grande porcentagem de casos positivos são assintomáticos ou com sintomas pouco expressivos, o que evidencia a importância da investigação da doença no Teste do Pezinho (TP), uma vez que o prognóstico intelectual está altamente relacionado ao tratamento precoce. **Descrição do caso:** Masculino, nascido em 2008 de parto normal a termo, PN 4.330 g, comprimento 53 cm, gestação sem intercorrências, mas distocia no parto, apresentou síndrome da angústia respiratória. Coleta do TP aos 26 dias de vida (dv), NTSH 69,90 uU/mL, seguindo para consulta urgente e recebendo o diagnóstico de HC aos 52 dv. RN apresentava macroglossia, fontanela posterior ampla, abdome globoso, hipotonia, hipoatividade, choro rouco, palidez e pele infiltrada. Confirmatórios: T3 0,64 ng/mL, T4 0,5 ug/dL, T4 livre 0,37 ng/dL, TSH 256,92 uIU/mL. Ecografia da tireoide: ausência de glândula tireoide em topografia habitual. Paciente evoluiu bem, sem intercorrências importantes, com bom desempenho escolar. No entanto, tem baixa estatura durante toda evolução. Investigação com níveis de IGF-1 no limite inferior da normalidade e dosagem de GH basal normal. Acompanha ambulatorialmente e faz uso regular de Euthyrox 100 mcg/dia, com função tireoideana controlada. **Discussão e conclusão:** Trata-se de paciente com ausência da glândula tireoide que evoluiu sem RM, apesar do início tardio do tratamento, apresentando, no entanto, baixa estatura não relacionada ao HC, necessitando ser esclarecida. O caso torna evidente a importância do diagnóstico precoce pelo TP, possibilitando o tratamento desde o início da vida do RN, diminuindo os danos e possibilitando uma vida normal.

P-196 - RADIOGRAFIA SIMPLES DE ABDOME – UM GUIA PRÁTICO DE ACHADOS DE IMAGEM PARA O PEDIATRA

Marina Smiderle Gelain, Rafael Marroni Rosa Lopes, Marco Antônio Smiderle Gelain

UFCSA

Objetivos: A radiografia simples de abdome (RxA) ainda é um método muito utilizado pelo baixo custo e ampla disponibilidade. A identificação de determinados achados impacta em condutas decisivas. A literatura é escassa em materiais de fácil estudo, abordando manifestações radiográficas de patologias abdominais em crianças. Assim, objetiva-se a confecção de um guia de rápida consulta para o Pediatra. **Metodologia:** Revisão bibliográfica realizada em fevereiro de 2018, através da consulta a materiais em inglês e português. As palavras-chave foram "radiografia", "abdome", "pediatria". Foram excluídos trabalhos com outros métodos de imagem. Oito bibliografias foram selecionadas. **Resultados:** Na interpretação, deve-se atentar a parâmetros técnicos do exame, salientando-se a inclusão desde o diafragma até a sínfise púbica. É importante observar a distribuição normal dos gases gastrointestinais, a maior parte é gástrico-colônico e 70 provém da deglutição. Níveis hidroaéreos são considerados normais, porém indicam patologia se em grande número e em alças distendidas. O pneumoperitônio indica perfuração de viscera oca e a incidência em decúbito lateral esquerdo é preferível – maior contato hepático. Os achados mais específicos da intussuscepção são o sinal do "alvo" – massa de partes moles contendo áreas circulares radiotransparentes pela gordura mesentérica e o sinal do "menisco" – crescente gasoso (radiotransparente) delineando o ápice do intussuscepto. Quanto a corpo estranho, locais de impactação frequentes são junção duodeno-jejunal, apêndice e válvula ileo-cecal. A RxA é útil para objetos radiopacos, os radiolúcentes (madeira, maioria dos ossos de peixe e plásticos) são de difícil visualização. A pneumatose intestinal (ar na parede intestinal) indica enterocolite necrotizante. Calcificação na fossa ilíaca direita está associada à apendicite, sobretudo se associada a alças sentinelas, escoliose por espasmo do psoas e nível hidroaéreo no cólon direito (sinal do cutoff colônico). **Conclusão:** A familiaridade do Pediatra com os achados da RxA contribui para um diagnóstico mais rápido e a melhora dos indicadores de morbimortalidade.