

P-165 - DIAGNÓSTICO DE MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO 1 EM CRIANÇA COM DEPENDÊNCIA VENTILATÓRIA E ESPLENOMEGALIA

Lisiane Hoff Calegari¹, Caroline da Costa Pires²

¹HCPA, ²UCS

Introdução: Mucopolissacaridose tipo 1 (MPS -1) é um erro inato do metabolismo, doença autossômica recessiva, com mutação enzimática que leva a acúmulo lisossomal do sulfato de dermatano (DS) e sulfato de heparano (HS). Existem três variantes de apresentação, dependendo do grau de deficiência enzimática, sendo Hurler a mais grave, ocorrendo em 57 dos casos e cursando com deficiência enzimática completa. **Descrição do caso:** R.R.G., 1 ano, masculino. Interna em UTI neonatal por disfunção ventilatória e sepse precoce com 17 horas de vida, necessitando de VM. Apresenta quadros repetidos de sepse, necessitando uso de diversos esquemas antimicrobianos ainda em período neonatal, além de dificuldade de extubação. Transferido à hospital terciário em Porto Alegre por dificuldade de manejo de via aérea (permanência em VM, com 2 meses de vida). Realizada TC de tórax, que identificou traqueobroncomalacia, sendo então submetido a traqueostomia, e mantido em ventilação com BiPAP. Persiste apresentando múltiplas intercorrências ventilatórias, com necessidade de antibioticoterapia, sem resposta ao manejo de broncoespasmo. Com aproximadamente 8 meses de vida, identificado hepatomegalia. Realizado exames de investigação, incluindo de erros inatos do metabolismo. Exames demonstraram aumento do nível de GAGs (glicosaminoglicos) na urina, especificamente dermatan sulfato, além de alteração em vértebra L1 em "bulging nose", gerando cifose dorsal, diagnosticando então mucopolissacaridose tipo 1. **Comentários:** MPS-1 é rara (incidência: 1/100.000), evolui com morbidade multissistêmica - doença neurológica progressiva, obstrução das vias aéreas superiores, deformidades esqueléticas e cardiomiopatias. Na forma grave, a apresentação ocorre meses após nascimento, principalmente com deformidades esqueléticas e atraso de desenvolvimento neuropsicomotor. Tendo em vista a idade da apresentação e a gravidade do caso descrito, provavelmente o mesmo se enquadre na categoria Hurler. O prognóstico em tais casos é reservado, com morte ocorrendo precocemente em decorrência de complicações cardiovasculares e respiratórias.

P-166 - HIPOCALEMIA REFRATÁRIA NA INFÂNCIA E A SUSPEITA DE MUTAÇÃO NOS CANAIS DE CÁLCIO (CACN1A)

Luciana Dutra Martinelli¹, Andrea Priscila Klein¹, Caroline Pires², Pedro Lucas de Paula¹, Dufays Danith Velásquez², Anna Clara Rocha¹, Sablincy Carreiro Ribeiro¹, Daniel Victor Camacho¹, Andreza Teixeira Ribeiro¹, Maria Leticia Simon

¹HSL/PUCRS, ²Faculdade de Medicina UCS

Introdução: Potássio é um elemento predominantemente do meio intracelular. A hipocalcemia é um dos principais distúrbios eletrolíticos em crianças internadas em UTIs, geralmente causada por diminuição da ingestão, aumento de perdas (renais ou gastrointestinais) ou translocação do meio extracelular para intracelular. **Descrição do caso:** A.F., 8 anos, feminina, procedente de Viamão, diagnosticada com paralisia cerebral e atraso do desenvolvimento desde os 8 meses. Apresentou episódio de crise convulsiva, vômitos e rebaixamento do sensorio, motivo pelo qual foi transferida para UTIP. Iniciados Aciclovir e Ceftriaxone por suspeita de Meningoencefalite e Biperideno, por suspeita de extrapirramidalismo, pelo uso de metoclopramida na cidade de origem. Em menos de 24h apresentou melhora significativa do sensorio, mantendo movimentos involuntários balísticos, hipocalcemia e hipertensão arterial. Submetida a diversos exames laboratoriais e de imagem, sendo descartada suspeita de hiperaldosteronismo primário, mas sem descartar hiperaldosteronismo secundário. Iniciou reposição de Potássio, bem como espirinolactona e Enalapril, mas manteve hipocalcemia refratária. Pela história de paralisia cerebral sem fator causal, associada a hipocalcemia refratária, suspeitou-se de mutação dos canais de cálcio CACN1A. Trocado Enalapril por Nimodipina, com bom controle pressórico e melhora progressiva da hipocalcemia e do estado neurológico. **Conclusão:** Ao analisar o caso como um todo, suspeitou-se de uma Mutações de canais de cálcio CACN1A, descrita como quadro neurológico semelhante ao de paralisia cerebral associado a hipertensão arterial e hipocalcemia refratária ao tratamento. A mutação aumenta o tempo de abertura desses canais, provocando maior influxo de cálcio, estimulando a produção de aldosterona, que gera hipertensão e hipocalcemia. O tratamento de escolha é a Nimodipina e seu diagnóstico definitivo é por análise de Exoma e pesquisa de mutação específica, exames não disponibilizados no SUS, o que prejudica o diagnóstico, bem como o tratamento e possível aconselhamento genético familiar.

P-167 - RELATO DE CASO: DIFICULDADES NO DIAGNÓSTICO DA ETIOLOGIA DE HIDRONEFROSE FETAL

Luiz Fernando Kehl, Mariana Pessini, Mariana Mezacasa Weiand

UNIVATES

Introdução: A hidronefrose fetal é a dilatação do sistema coletor renal que ocorre em 1 das gestações. Até 48 dos casos têm remissão espontânea após o nascimento, dentre as causas que persistem, pode-se citar estenose vesicoureteral (EVU), refluxo vesicoureteral (RVU) e válvula de uretra posterior (VUP). Até 30 dos casos são bilaterais e, nesses casos, patologias vesicais ou infravesicais devem ser suspeitadas. O diagnóstico pode ser pré-natal, através de ultrassonografia (US) obstétrica ou pós-natal, com US das vias urinárias. **Caso clínico:** H.G.B., 1a 5m, foi diagnosticado com hidronefrose, pieloectasia e dilatação ureteral bilaterais na última ultrassonografia gestacional de sua mãe. Aos 15 dias, teve sua primeira infecção urinária e foi realizado US de aparelho urinário, que constatou dilatação do sistema coletor de ambos os rins e ureteres, levantando as hipóteses de RVU ou EVU, que foram descartadas com ureterocistografia posterior. A urografia excretora demonstrou acentuada ureterohidronefrose bilateral, com ectasia e tortuosidade dos ureteres, especialmente no direito. Aos 5 meses, foi realizado procedimento cirúrgico para correção da implantação dos ureteres e, após procedimento cirúrgico, houve remissão considerável da hidronefrose direita, embora o rim esquerdo permanesse hidronefrótico. Devido a novos episódios infecciosos, paciente foi encaminhado ao nefrologista pediátrico, que solicitou US de aparelho urinário com Doppler colorido, que demonstrou achatamento das papilas renais, arredondamento dos fôrnices e dilatação do ureter esquerdo após aumento de volume na bexiga e da capacidade vesical, com volume residual acima do esperado após micções. Também foi realizado ressonância magnética, cujos achados excluíram obstrução e levantaram a possibilidade de VUP e de alterações na musculatura vesical. **Conclusão:** A US das vias urinárias é o exame diagnóstico mais importante para determinação da causa da hidronefrose. Essa é eficiente na maioria dos casos. Infelizmente, H. G. B é exceção e por isso será realizada cistoscopia para melhor avaliação.

P-168 - COLESTASE NEONATAL SECUNDÁRIA A SHUNT PORTOSSISTÊMICO CONGÊNITO: RELATO DE CASO

Tamiris Mônica Betineli da Silva¹, Raquel de Mamann Vargas¹, Gabriela Scholer Trindade¹, Karoline Bigolin Stiegemeier¹, Carlos Oscar Kieling¹, Renata Rostirola Guedes¹, Marina Rossato Adami¹, Sandra Maria Gonçalves Vieira²

¹HCPA, ²UFRGS

Introdução: A avaliação da colestase neonatal engloba uma variedade de diagnósticos diferenciais e entre esses, as malformações vasculares têm que ser lembradas. Shunts portossistêmicos congênitos são definidos como a presença de grandes shunts venosos ou hemangiomas relacionados a anormalidades do desenvolvimento vascular, na ausência de doença hepática primária. São classificados em intra e extra-hepáticos e se não diagnosticados, podem levar a complicações durante a infância e na vida adulta. **Descrição do caso:** RN a termo, sexo masculino, peso ao nascimento de 2.750 g. Apresentou hipoglicemias e colestase nos primeiros dias de vida. Ao exame físico, apresentava hepatomegalia. Nos exames laboratoriais: coagulopatia, hipoalbuminemia e aumento de transaminases. Sorologias para infecções congênicas do grupo STORCH, triagem para erros inatos negativas, avaliação genética e endocrinológica normais. Na ecografia abdominal foi evidenciado presença de shunts vasculares intra-hepáticos, arterio-portais e porto-venosos, sendo os achados confirmados na angiogramografia. Iniciado ácido ursodesoxicólico. Alta após 2 meses, com melhora progressiva e posterior normalização das bilirrubinas e transaminases. Ecografia de controle após 5 meses com resolução espontânea das fístulas arteriovenosas, arterio-portais e porto-sistêmicas. **Comentários:** Shunt congênito portossistêmico é uma patologia pouco comum, mas uma causa importante de colestase neonatal associada a complicações sistêmicas. Os pacientes podem evoluir com quadro de insuficiência hepática grave ou se apresentar assintomáticos, o que dificulta o diagnóstico precoce. Segundo a literatura, a investigação de shunt congênito deve fazer parte na avaliação da criança com colestase neonatal, mas sua presença não deve excluir a procura por outras causas. A ecografia durante o pré-natal é um método efetivo para o reconhecimento dos shunts. Shunts intra-hepáticos pequenos normalmente desaparecem no primeiro ao segundo ano de vida. Shunts maiores e os extra-hepáticos são persistentes e têm maiores riscos de complicações. A suspeita clínica é a principal ferramenta para se buscar o diagnóstico, prevenindo assim suas complicações futuras.