

## PE-168 - SÍNDROME DO CRI-DU-CHAT: MUITO MAIS DO QUE UM MIADO DO GATO

Victória Porcher Simioni<sup>1</sup>, Tatiane Andressa Gasparetto<sup>1</sup>, Fernanda Silva dos Santos<sup>1</sup>, Raquel dos Santos Ramos<sup>1</sup>, Thiago Gabriel Rampelotti<sup>1</sup>, Thales Marzarotto<sup>1</sup>, Ana Luíza Kolling Konopka<sup>1</sup>, Isadora Schneider Ludwig<sup>1</sup>, Paulo Ricardo Gazzola Zen<sup>1,2</sup>, Rafael Fabiano Machado Rosa<sup>1,2</sup>

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre/UFCSPA,

2 - Irmandade da Santa Casa de Porto Alegre/ISCOMPA.

**Introdução:** A síndrome do Cri-du-Chat (SCDC) é uma doença genética causada por uma deleção do braço curto do cromossomo 5. Nosso objetivo foi descrever uma paciente com SCDC, chamando atenção para seus achados clínicos. **Descrição do caso:** A paciente, uma menina de 2 anos e 9 meses de idade, foi encaminhada devido a uma alteração no seu cariótipo. Ela nasceu de parto normal, a termo, pesando 1850 g e com escore de Apgar de 8 no quinto minuto. Aos 2 meses, ela iniciou com vômitos e perda ponderal. Aos 7 meses, a paciente foi hospitalizada devido a uma broncopneumonia, momento em que houve a suspeita de cromossomopatia. O cariótipo mostrou uma deleção intersticial de parte do braço curto do cromossomo 5, consistente com o diagnóstico de SCDC. O cariótipo dos pais foi normal. A paciente evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia, retardo de crescimento e ausência de fala. Ao exame físico, aos 2 anos e 9 meses de idade, a criança estava emagrecida, apresentava microcefalia, prega epicântica bilateral, telecanto, fendas palpebrais oblíquas para baixo, filtro curto e apagado, palato alto, micrognatia, apêndice pré-auricular, e hálux mais longo e valgo à esquerda. A sua avaliação cardiológica foi normal. A tomografia computadorizada de crânio mostrou apenas uma microcefalia. **Discussão:** Os dados clínicos e laboratoriais apresentados pela paciente foram compatíveis com o diagnóstico de SCDC. As principais manifestações clínicas da doença e que estavam presentes no paciente consistem em baixo peso aos nascer, dismorfias craniofaciais, hipotonia e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Outros achados, como cardiopatias congênitas, anomalias renais, perda auditiva e anormalidades comportamentais também podem estar presentes. **Conclusão:** O espectro clínico da SCDC é amplo, sendo que se destacam as dismorfias craniofaciais e o acomentimento neurológico. O miado do gato, apesar de dar o nome à síndrome, nem sempre está presente.

## PE-169 - SEPTICEMIA NA INFÂNCIA: PANORAMA DA INTERNAÇÕES HOSPITALARES NOS ESTADOS DA REGIÃO SUL DO BRASIL NO ANO DE 2019

Bruna Reis Krug, Gabriela Flores do Nascimento, Morgana Furtado Wallau, Camila Krugüer Rehn, Sabrina Navroski, Victória Schacker, Carolina Bohn Faccio, Carolina Della Latta Colpani, Diego da Rosa Miltersteiner

Universidade Luterana do Brasil/ULBRA.

**Introdução:** A septicemia bacteriana é uma síndrome clínica com uma entidade nosológica infecciosa, caracterizada por consequências metabólicas e hemodinâmicas de infecção sistêmica grave. É resultante de uma série de implicações orgânicas decorrentes do desequilíbrio imuno-endócrino-metabólico sistêmico, o que pode levar à falência de vários sistemas e órgãos. **Objetivo:** Avaliar o perfil demográfico e fatores associados às taxas de internações relacionadas à CID 10 - A41 (septicemia) na região sul do Brasil no ano de 2019 em crianças de até 9 anos. **Método:** Estudo epidemiológico transversal descrito a partir de dados registrados na plataforma de informações do Departamento de Informática do SUS (DATASUS), de janeiro de 2019 a dezembro de 2019. **Resultados:** No período avaliado, foram registrados 3054 internações hospitalares infantis devido à septicemia, sendo o estado do Rio Grande do Sul com mais casos (1891), seguido pelo Paraná (653) e por Santa Catarina (510). A faixa etária mais acometida é menor de um ano (75,21%), sendo uma das principais causas de morbimortalidade no período neonatal. Sua incidência é elevada, sobretudo em recém-nascidos a termo e prematuros, com peso inferior a 1.500 gramas. O sexo masculino representa 55,43% dos casos. **Conclusão:** A partir dos dados apresentados, foi possível perceber o grande número de casos relacionados a internações por septicemia. Este número significativo de sepses é preocupante, uma vez que suas causas, especialmente na sepsis tardia, estão comumente relacionadas a fatores ambientais ou assistenciais, o que, indiretamente, podem configurar deficiência na qualidade da assistência prestada. Diante disso, vê-se a necessidade de discussão das práticas de medidas preveníveis de sepsis, principalmente durante o período perinatal. Vê-se também a importância dos serviços ofertados pelas unidades básicas de saúde: acompanhamento pré-natal, consulta puerperal de qualidade e acompanhamento do crescimento e desenvolvimento desse público, com propósito de prevenção e intervenção precoce diante dessas infecções.