

PE-007 - ANOMALIA ANORRETAL COM FÍSTULA RETOVESTIBULAR COM CONSEQUENTE COLOSTOMIA EM DUPLA BOLHA EM PACIENTE NEONATAL - RELATO DE CASO

Érika da Cunha Ibiapina¹, Fabiano Cunha Gonçalves¹, Sandra de Caldas Lins¹

1 - Hospital Materno Infantil de Brasília.

As anomalias anorretais incluem um vasto espectro de doenças que ocorrem em recém-nascidos (RN) e afetam o ânus e o reto, bem como os tratos urinário e genital. Os defeitos variam desde os mais simples, facilmente corrigíveis e com prognóstico funcional excelente, até extremamente complexos, de difícil manejo, geralmente com outras malformações associadas e prognóstico funcional ruim. Os autores relatam com ricas imagens o caso de um recém-nascido a termo, adequado para idade gestacional, que nasceu de parto cesário por doença hipertensiva materna. Observado ânus imperfurado ao primeiro exame físico. RN foi submetido a anorreto-plastia sagital posterior por anomalia anorretal com fistula retovestibular. RN manteve-se em dieta zero por 10 dias e em uso de ampicilina com sulbactam. Evoluiu com distensão abdominal e RX com distensão de alças. Posteriormente apresentou deiscência de suturas com impregnação de mecônio. Optado por nova abordagem cirúrgica, tendo sido realizado limpeza da ferida operatória, refixação do reto e nova anoplastia. Realizado ainda colostomia em dupla boca. Trocado esquema antibiótico anterior para Tazocin para melhor cobertura. Paciente apresentou evolução satisfatória, sem necessitar de drogas vasoativas e colostomia evoluiu com coloração escurecida, entretanto não a ponto de cogitar necrose. O diagnóstico precoce preciso, bem como decisões terapêuticas adequadas, são cruciais para evitar consequências sérias e sequelas. É difícil acreditar que, ainda hoje, pacientes nascidos com ânus imperfurado são liberados para casa como bebês normais, sendo a mãe que por vezes realiza o diagnóstico. Nunca é demais reforçar a importância de uma avaliação anorretal bem feita no primeiro exame físico de um neonato. É inadmissível que um RN com ânus imperfurado sofra uma perfuração intestinal e suas complicações, chegando ao óbito.

PE-008 - ERRO INATO DO METABOLISMO: ENFRENTAMENTO DIAGNÓSTICO EM PACIENTE NEONATAL - RELATO DE CASO

Érika da Cunha Ibiapina¹, Fabiano Cunha Gonçalves¹, Sandra de Caldas Lins¹

1 - Hospital Materno Infantil de Brasília.

Os erros inatos do metabolismo (EIM) são distúrbios de natureza genética que geralmente correspondem a um defeito enzimático capaz de acarretar a interrupção de uma via metabólica. Ocasionalmente, portanto, alguma falha de síntese, degradação, armazenamento ou transporte de moléculas no organismo. Vale salientar que os EIM podem se manifestar em qualquer idade, desde o nascimento. Alguns sinais clínicos e laboratoriais chamam a atenção para a doença, tais como: hepatoesplenomegalia, regressão dos marcos do desenvolvimento, convulsão, icterícia prolongada, hipoglicemia recorrente, vômitos recorrentes, dificuldade na alimentação, retardo mental com distúrbios de movimentos, alcalose ou acidose metabólica, malformações ósseas, rigidez articular, baixa estatura e cardiomiopatia. Os autores relatam caso de um neonato a termo, do sexo masculino, nascido em uma maternidade de serviço público do Brasil, de parto cesário por parada de progressão materna, com peso de 2.280 g, que apresentava má formação de linha média com agenesia de corpo caloso, acidose metabólica recorrente, bradicardia, ginecomastia e convulsões de difícil controle durante internação em UTI neonatal. Apresentou amonia sérica de 158, vitamina B12 em 855. Avaliado pela Genética que solicitou análise de ácidos orgânicos urinários, ultrassom de abdome e orientou início das megavitaminas L carnitina 75 mg/kg/d, Biotina 50 mg/dia, Riboflavina 150 mg/kg/d, Coenzima Q 10 10 mg/kg/d, Benzoato de sódio 150 mg/kg/d e HidroxicoBALAMINA IM. Os autores trazem à evidência este relato de caso aparentemente prosaico, mas de extrema utilidade para prestar de alerta para a importância de suspeição de EIM. Embora o diagnóstico de erros inatos do metabolismo seja muitas vezes mascarado pela grande variedade de sintomas que podem se manifestar em diferentes faixas etárias, é de extrema importância que o pediatra esteja apto para a suspeição. Não raramente indivíduos terminam desenvolvendo complicações ou, até mesmo, deficiência intelectual por falta de diagnóstico e tratamento.