

## PE-191 - ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL DO TIPO I: DESCRIÇÃO DE ACHADOS CLÍNICOS, NEUROLÓGICOS E DE PROGNÓSTICO

Gisele Delazeri<sup>1</sup>, Thais Vanessa Salvador<sup>1</sup>, Merialine Gresele<sup>1</sup>, Tatiane Andressa Gasparetto<sup>1</sup>, Guilherme Parmigiani Bobsin<sup>1</sup>, Raquel dos Santos Ramos<sup>1</sup>, Esther Rodrigues Rocha Alves<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 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, ISCMPA.

**Introdução:** A atrofia muscular espinhal (AME) é uma condição genética caracterizada por fraqueza e atrofia musculares, resultantes de degeneração progressiva das células do corno anterior da medula espinal. Nossa objetivo foi descrever as características clínicas, a evolução e o prognóstico de uma paciente com AME do tipo I.

**Descrição do caso:** Menina de 1 ano e 3 meses, segunda filha de um casal não consanguíneo. Ela nasceu com 38 semanas de gestação, de parto cesáreo, pesando 3.595 gramas e com escores de Apgar de 9. Quanto ao desenvolvimento neuropsicomotor, sustentou a cabeça aos 7 meses, porém, nunca sentou. Ainda com 1 ano de idade, teve episódio de pneumonia, passando por uma hospitalização. Após ter recebido alta, ficou 20 dias em casa e depois recomeçou com novo episódio de tosse produtiva, evoluindo para um quadro de pneumonia, necessitando de nova hospitalização em unidade de tratamento intensivo. A mãe relata que a criança apresentava perda de força nos braços e nas pernas. Ea possuía hipotonía dos membros e arreflexia. A eletroneuromiografia evidenciou grave disfunção difusa dos neurônios motores. A análise molecular do gene SMN revelou uma deleção no exón 8, o que foi compatível com o diagnóstico de AME do tipo I. A paciente evoluiu com piora do quadro respiratório, necessitando ser colocada em ventilação mecânica. **Discussão:** Pacientes com AME do tipo I, também conhecida como doença de Werdnig-Hoffmann, não são capazes de sentar sem suporte, tal como observado nesse caso. Como a função respiratória deteriora-se progressivamente, os indivíduos usualmente acabam necessitando de cuidados intensivos. **Conclusão:** A AME do tipo I é considerada uma doença grave, de início ainda no período neonatal, cuja evolução é progressiva devido à fraqueza muscular, o que leva a um prognóstico bastante pobre.

## PE-192 - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE UM PACIENTE COM CARCINOMA DE SUPRARRENAL

Gisele Delazeri<sup>1</sup>, Giulia Righetti Tuppini Vargas<sup>1</sup>, Ana Luíza Kolling Konopka<sup>1</sup>, Valberto Sanha<sup>1</sup>, Thais Vanessa Salvador<sup>1</sup>, Beatriz Felipe da Rocha<sup>1</sup>, Esther Rodrigues Rocha Alves<sup>1</sup>, Paula Veigas Storck<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 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, ISCMPA.

**Introdução:** Os tumores adrenocorticiais possuem dois picos de incidência, um nos primeiros cinco anos, e outro, entre a quarta e a quinta décadas de vida. Nossa objetivo foi relatar os achados clínicos de um paciente com

dois anos de idade com diagnóstico de carcinoma de suprarrenal. **Descrição do caso:** O paciente é filho único de um casal sem casos semelhantes na família. Ele nasceu de parto normal, a termo, pesando 4.150 g e com escore de Apgar 10 no quinto minuto. Logo após o seu nascimento, ficou por 5 dias na unidade de tratamento intensivo neonatal por quadro de disfunção respiratória. Com 1 ano e 3 meses de idade, o paciente começou a apresentar aumento do tamanho do pênis. Com 1 ano e 7 meses, surgiram também pelos por todo o corpo e lesões pustulosas na face. Ele evoluiu com progressão dos sintomas, além de prurido, alterações do humor, regressão da fala, alteração no tom de voz, diminuição da interação com outras crianças, diminuição do apetite, aumento do peso e picos hipertensivos. A investigação endocrinológica constatou níveis elevados de testosterona e de cortisol. O exame tomográfico de abdome evidenciou a presença de um tumor em glândula suprarrenal esquerda, cuja avaliação anatomo-patológica foi compatível com o diagnóstico de carcinoma da cortical da suprarrenal (o paciente foi submetido à ressecção da glândula). Ele estava em uso de captoril, propanolol, hidrocortisona e clorpromazina. **Discussão:** A suspeita diagnóstica de tumores adrenocorticiais usualmente ocorre devido aos sinais e sintomas decorrentes da produção excessiva de androgênios, com quadro de virilização. Pode também haver excesso de cortisol, levando à síndrome de Cushing, como observado em nosso paciente. **Conclusão:** Tumores adrenocorticiais deveriam ser lembrados em casos de crianças apresentando quadros de virilização associados à síndrome de Cushing.