

PE-176 - MENINGITE BACTERIANA AGUDA EM LACTENTE: UM RELATO DE CASO

Mariana Risson¹, Andressa Gregianin Beckmann², Valentina Tagliari¹, Isadora Proner Martins², Gustavo Longhini², Daniela Billig Tonetto², Amanda Sandri², Luisa Antunes Pedrazani², Gyovana Paula Albertoni², Douglas Comin³

1 - Universidade de Passo Fundo (UPF); 2 - Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS); 3 - Hospital São Vicente de Paulo.

Introdução: A meningite bacteriana aguda (MBA) é uma emergência infecciosa com alta incidência em crianças. Apresenta altas taxas de morbimortalidade e, mesmo com terapêutica adequada, pode acarretar graves consequências. **Relato de caso:** Paciente feminina, 4 meses, histórico de mioclonias no período neonatal (EEG normal), iniciou quadro febril associado a vômitos em jato, sendo utilizado Cefaclor. Após dois dias sem melhora, coletado líquido (6.300 células/mm³, 40% neutrófilos e 60% linfócitos, glicose 31 mg/dL, proteína 58 mg/dL, cultura negativa) e iniciado tratamento para MBA com Ceftriaxone. No dia seguinte, apresentou crises convulsivas focais (desvio do olhar), recebendo dose de ataque (DA) de Fenobarbital e Hidantal, continuados com doses de manutenção. Apresentou melhora clínica inicial, porém evoluiu com picos subfebris acompanhados de diarreia, vômito e estrabismo convergente à esquerda, precedendo novas crises convulsivas focais. Com agravamento do quadro, recebeu Diazepam e nova DA de Fenobarbital, sendo transferida para hospital de referência. À chegada, apresentava-se sonolenta, mucosas hipocoradas e secas, desvio de olhar à esquerda e rigidez de nuca. Prescritos Cefepime, Vancomicina, Aciclovir, Fenobarbital, Fenitoína e CHAD. Realizada tomografia de crânio, que demonstrou áreas focais de hipotenuação do parênquima cerebral em ambos os hemisférios. Ressonância pôsterior evidenciou atrofia cerebral de predomínio cortical característica de sequela de meningoencefalite grave. **Discussão:** A MBA pode ser difusa (meningite, encefalite, meningoencefalite) ou focal (abscessos cerebrais) e apresenta quadro clínico com espectro variado (febre, irritabilidade, letargia, vômitos, convulsões, sinais de irritação meníngea). Sinais focais ocorrem em 10 - 20% dos casos. O diagnóstico é realizado pela análise do líquido e, quando necessário, exame de imagem. Uso prévio de antibiótico altera Gram e cultura líquóricas (podem estar negativos), mas o diagnóstico é presumível quando houver pleocitose, hiperproteínoorraquia e hipoglicorraquia. Tratamento inclui antibioticoterapia. O prognóstico é variável e, a longo prazo, sequelas neurológicas são comuns (perda auditiva, paralisia cerebral, retardo mental). **Conclusão:** Toda criança que apresente febre com sinais/sintomas de doença do sistema nervoso central deve ter a MBA investigada prioritariamente, uma vez que é a principal causa pós-natal de desordens do desenvolvimento e diagnóstico precoce e instituição de tratamento imediato são fundamentais para melhor prognóstico da doença.

PE-177 - DISPLASIA DE DESBUQUOIS: RELATO DE CASO

Kathielen Fortes Rösler¹, Juliana Alves Josahkian¹, Cássio Solano¹, Larissa Bussato Alves¹, Luísa Mendonça de Souza Pinheiro¹, Kauanni Piaia¹, Ana Alzira Fenalte Streher¹, Alana Dupont Daronco¹, Nicole Evelyn Kleindinst Schramm da Silva¹, Luana Kremer¹

1 - Hospital Universitário de Santa Maria - Santa Maria, RS.

Introdução: A Displasia de Desbuquois é uma forma de nanismo de herança autossômica recessiva que se caracteriza por alterações ósseas e cartilaginosas. Clinicamente pode manifestar-se com baixa estatura desproporcionada, dismorfismos, alterações de coluna, frouxidão ligamentar e luxações articulares, além de deficiência intelectual e atraso de fala. **Descrição do caso:** Paciente de 11 anos, masculino, com atraso de linguagem, baixa estatura grave desproporcionada, perfil facial plano, sequência de Pierre Robin, dorso nasal baixo, narinas antevértidas, boca pequena, braquidactilia, prega palmar de transição à esquerda e luxação de joelhos. Radiografias com irregularidades junto às epífises femorais, acetábulo raso e redução da densidade mineral óssea. Realizou painel para investigação de displasias ósseas por sequenciamento de nova geração (NGS) que sugeriu a presença de duas deleções intragênicas em alelos distintos do gene XYLT1 (OMIM*608124): uma compreendendo os éxons 2 ao 12, englobando aproximadamente a região Chr16:17.202.552-17.451.994, outra compreendendo o éxon 6, englobando aproximadamente a região Chr16:17.252.680-17.252.770. **Discussão:** Variantes patogênicas em homozigose ou em heterozigose composta no gene XYLT1 estão associadas à síndrome de Desbuquois 2, condição rara e compatível com o quadro clínico e radiológico apresentado pelo paciente. A técnica de NGS sugeriu duas variações do número de cópias (CNVs) em heterozigose composta no gene XYLT1 e, apesar de não ser considerada o padrão ouro para detecção de CNVs, é importante ressaltar que mesmo a pesquisa por microarray genômico pode não detectar a deleção do éxon 6 sugerida pelo NGS. **Conclusão:** A Displasia de Desbuquois 2 é uma condição geneticamente determinada, autossômica recessiva com acometimento do sistema osteomuscular. É imprescindível para o diagnóstico a correlação clínica e radiológica com os achados moleculares. O aconselhamento genético deve estar incluído na rotina de acompanhamento do paciente, bem como as terapias de reabilitação (fonoterapia, fisioterapia e terapia ocupacional) e seguimento regular com ortopedia e endocrinologia pediátrica.