

## PE-007 - IMPORTÂNCIA DE REALIZAR O RASTREAMENTO DE DOENÇAS EM CONSULTAS DE PUERICULTURA DE PACIENTES COM SÍNDROME DE DOWN: UM RELATO DE CASO SOBRE LEUCEMIA

Julia Cachafeiro Requia<sup>1</sup>, Júlia Estrazulas Falcetta<sup>2</sup>, Gustavo Grigoletti Roehe<sup>2</sup>

1 - Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA); 2 - Universidade Luterana do Brasil (ULBRA).

**Introdução:** Crianças com Síndrome de Down (SD) podem apresentar múltiplas malformações e comorbidades, que devem ser identificadas o quanto antes para que o tratamento possa ser iniciado e para que o paciente venha a ter um melhor desenvolvimento e prognóstico. Existe um risco significativo de perda auditiva (75%), de apneia obstrutiva do sono (50%–79%), de doença ocular (60%), de defeitos cardíacos congênitos (50%), de atresias gastrointestinais (12%), de doença da tireoide (4%–18%), de leucemia (1%), dentre outras condições. Assim, o Ministério da Saúde criou Diretrizes de Atenção à Pessoa com Síndrome de Down para orientação de consultas de puericultura para pacientes com SD de acordo com sua idade. **Relato de caso:** Paciente com diagnóstico de SD, distúrbio de deglutição, diarreia crônica, imunodeficiência comum variável em reposição mensal de imunoglobulina e comunicação interatrial sem repercussão hemodinâmica. Aos 3 anos de idade, em uma das consultas de puericultura com pediatria, foi solicitado exames de rotina para pacientes com trissomia do 21 de acordo com as diretrizes do Ministério da Saúde, que mostrou presença de 33060 leucócitos 22% de blastos, sendo imediatamente encaminhado à emergência pediátrica, onde foi realizado biópsia e aspirado de medula óssea, com diagnóstico de leucemia linfóide aguda tipo B. Em menos de 48 horas do primeiro exame laboratorial alterado, internou em enfermaria oncológica e iniciou tratamento quimioterápico dentro do protocolo de sua doença. **Discussão:** De acordo com o Ministério da Saúde, em crianças com SD, a solicitação de hemograma completo (dentre outros exames) deve ser repetida semestralmente nos primeiros dois anos de vida e anualmente ao longo da vida de uma pessoa com SD. No presente caso, o paciente possui 3 anos e, em consulta de rotina com pediatria, após realização de exames laboratoriais de acordo com a diretriz acima citada, teve um diagnóstico de leucemia, possibilitando iniciar um tratamento quimioterápico específico para sua doença em poucas horas. **Conclusão:** O cuidado com a saúde da criança com SD inicialmente deve estar focado no apoio e na informação à família e no diagnóstico das patologias associadas à essa síndrome. Portanto, este relato exemplifica a importância de seguir as diretrizes do Ministério da Saúde para promover melhores condições de saúde para os pacientes e melhores prognósticos.

## PE-008 - IMPORTÂNCIA DA PUERICULTURA REGULAR PARA DIAGNÓSTICO DA DOENÇA DE HIRSCHSPRUNG: UM RELATO DE CASO

Júlia Estrazulas Falcetta<sup>1</sup>, Julia Cachafeiro Requia<sup>2</sup>, Gustavo Grigoletti Roehe<sup>1</sup>

1 - Universidade Luterana do Brasil (ULBRA); 2 - Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA).

**Introdução:** A Doença de Hirschsprung (DH) manifesta-se em aproximadamente 1 a cada 5.000 recém-nascidos. Ela caracteriza-se pela existência de um segmento do cólon distal com alteração do sistema nervoso autônomo, que determina uma alteração na peristalse intestinal. A propulsão inadequada de gases e fezes pelo intestino resulta em um quadro oclusivo parcial ou total. Portanto, o diagnóstico precoce tem grande importância para o prognóstico do paciente. **Relato de caso:** Paciente nascido de parto vaginal com idade gestacional de 38 semanas e 5 dias, Apgar 8/9, peso de nascimento 2.754 g, sem intercorrências na gestação, manteve-se em aleitamento materno exclusivo, tendo alta da maternidade dentro de 72 horas. Aos 22 dias de vida, consultou em unidade de saúde, sendo visto distensão abdominal moderada e história de constipação crônica, sem vômitos associados. Lactente encaminhado para hospital terciário, onde foi realizado radiografia e ecografia abdominal mostrando severa distensão aérea de delgado e cólons, presença de pequena quantidade de gás no reto e pneumatose intestinal no hipocôndrio esquerdo. Realizou enema opaco, com significativa distensão a montante do segmento retossigmoide. Ao toque retal, apresentou liberação imediata de conteúdo fecal, assemelhando-se a fezes explosivas, e, ao longo da internação, também iniciou com episódios de vômitos. Realizou biópsia de intestino, na qual o resultado do anatomopatológico mostrou mucosa retal com edema da submucosa, não sendo identificados células ganglionares na presente amostra, confirmando o diagnóstico de DH. **Discussão:** O diagnóstico de DH baseia-se na história clínica, na investigação radiográfica e na biópsia. No presente caso, o paciente apresentou sinais de alerta para DH, como constipação prolongada, distensão abdominal importante e vômitos. Além disso, também teve fezes explosivas e alterações radiológicas características. Consideramos importante ressaltar que a suspeita diagnóstica inicial de DH foi realizada em uma Unidade de Saúde Básica, por meio de uma anamnese e um exame físico do paciente. **Conclusão:** O diagnóstico precoce de DH é importante pela possibilidade de evitar complicações graves, como enterocolite, se o diagnóstico for tardio, há o aumento das chances de obstrução e perfuração intestinal. Atentar e valorizar a eliminação meconial pós natal, os padrões evacuatórios e o exame clínico em consultas de puericultura contribui para um diagnóstico precoce e para reduzir complicações.