

PE-049 - HISTIOCITOSE: UM DIAGNÓSTICO DIFÍCIL DE UMA DOENÇA RARA EM CRIANÇA DE 2 ANOS

Marilian Bastiani Benetti¹, Fernanda Fornari¹, Patricia Carla de Lima², Jéssica Aparecida Batistel¹, Isabela Maran², Kaliandra de Almeida², João Carlos Menta Filho¹, Eduardo Cargnin¹, Jean Roberge³, Julio Cesar de Oliveira Turkot¹

1 - Universidade Federal da Fronteira Sul (UFFS); 2 - Hospital Regional do Oeste (HRO);
3 - Hospital da Criança Augusta Muller Bohner.

Introdução: A Histiocitose das células de Langerhans (HCL) é caracterizada por uma proliferação anormal das células mononucleares dendríticas com infiltração local ou difusa nos órgãos. Afeta mais comumente os ossos e a pele, mas também pode envolver a medula óssea, fígado, baço, pulmões, hipófise/sistema nervoso central e outros órgãos. É uma doença rara, mas é consideravelmente mais comum em crianças do que em adultos e sua etiologia ainda é desconhecida, sem predileção por sexo. Relatamos assim um caso de difícil diagnóstico. **Relato de caso:** Menino de 2 anos e 9 meses, previamente hígido, vacinação em dia, sem comorbidades. Iniciou há 30 dias com perda do apetite, surgimento de dor em membros inferiores. Com o passar dos dias começou apresentar febres diárias, 1 a 2 picos. Perda de peso de 3 kilos no último mês. Consultou por 3 vezes sendo liberado com sintomáticos e realizados exames laboratoriais sempre normais, com exceção das provas inflamatórias, as quais permaneciam sempre elevadas em especial Velocidade de Hemossedimentação (VHS) e proteína C-reativa (PCR). Devido persistência do quadro e piora das dores, mãe novamente procura atendimento e é encaminhada para internação para elucidação diagnóstica. Feito exames: Ultrassom cervical com linfonodomegalia nível 2 a esclarecer. Radiografia de bacia com áreas focais algo coalescentes a esclarecer. Criança não deambulava por dor intensa, nem mesmo conseguia permanecer em pé. Mantinha sempre VHS e PCR bastante elevados. Sorologias todas negativas. Solicitado apoio da reumatologia e da oncohematologia. Realizado Ressonância de Crânio onde visualizou-se lesões ovaladas, múltiplas em calota craniana com hipossinal T1, hipersinal T2 e realce intenso após contraste esparsas na calota craniana, base do crânio e condilos mandibulares, com sinais de erosão. Realizado biópsia de medula óssea e imunohistoquímica com presença de células imaturas epitelioides e fusiformes, agregados reagentes para CD1a, proteína S-100 e CD68 consistentes com proliferação de células de Langerhans. Iniciado quimioterapia com prednisona e vimbastina com ótima resposta até o momento, retorno da deambulação e remissão dos sinais e sintomas descritos acima, inclusive com remissão da febre. Segue em acompanhamento com especialidade, com evolução satisfatória. **Discussão:** A HCL é uma doença rara e não tem sido considerada doença neoplásica, porém a gravidade e prognóstico são variáveis, dependendo da idade de início, da presença de lesões uni ou multifocais e da resposta ao tratamento. No início, suspeitava-se de processo infeccioso, chegando ao diagnóstico apenas com procedimento invasivo (biópsia e imunohistoquímica). Ainda é difícil o diagnóstico da patologia em questão devido clínica variável e necessidade de suspeição. Como a HCL é uma doença imprevisível, o paciente deverá ser submetido a reavaliações frequentes para acompanhamento inclusive de uma possível recidiva. **Conclusão:** A resposta do paciente ao tratamento proposto nos faz ser otimistas quanto ao seguimento do caso.

PE-050 - TRÊS CASOS SIMULTÂNEOS DE ATIPIA GENITAL E TRÊS DIFERENTES DIAGNÓSTICOS ENDOCRINOLÓGICOS NEONATAIS

Laura Metzdorf Hessel¹, Marina Franz², Claire Krieger², Gabriela Blos², Marcia Boff³, Angélica Dall Agnese², Luciane Boeira Amaral³, Vivian Spode Coutinho², Simone Martins de Castro⁴, Cristiane Kopacek^{2,4}

1 - Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS); 2 - Hospital Materno-Infantil Presidente Vargas (HMIPV);
3 - Universidade de Caxias do Sul (UCS); 4 - Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS).

Introdução: Um para cada 1.000 a 4.500 recém-nascidos (RN) vivos pode apresentar-se com uma atipia genital, distúrbio também conhecido como desordem da diferenciação sexual (DDS). Dentre as possíveis etiologias, alterações cromossômicas, gonadais e/ou hormonais são um desafio diagnóstico e terapêutico. Dentre as possíveis etiologias em RN femininas, a hiperplasia adrenal congênita (HAC) é parte do programa de triagem neonatal (TN) no sistema público de saúde. **Relato de casos:** **Tumor Adrenocortical:** feminina nascida de 36+3 semanas de idade gestacional (IG), peso ao nascer (PN) 3.135 g, aos 14 dias, apresentou 17OHP da TN coletada no 4º dia de vida (dv) de 49 ng/mL (VR<18 ng/mL). Apresentava clitoromegalia isolada e massa abdominal volumosa a esclarecer. Na investigação: DHEA-S 3000 mcg/dl (VR não disponível), androstenediona 10ng/mL (VR < 1,6), testosterona total 185 ng/mL (VR não disponível), cortisol 24,7 mcg/dl (VR 5,3-22,5), ACTH 11pg/mL (VR< 46), LDH 682 U/L (VR 225-600). Valor de cortisol de 7,5 mcg/dl (VR < 1,8) no teste de supressão com dexametasona, confirmando hipercortisolismo. Realizada cirurgia com 22 dv e excisão de massa tumoral medindo 8,5 X 6,5 X 5,2 cm, sem complicações trans e pós-operatórias. Exame de AP conforma carcinoma adrenocortical convencional. **Pan-hipopituitarismo:** RN nascido de 37 semanas de IG, PN 4460 g, internado na UTI Neonatal devido a DDS XY (micropênis e criptorquidia bilateral) e episódios de êmese. Apresentou TN normal para 17 OHP e TSH. Orientada investigação hormonal e geral, com os seguintes resultados: DHEA 1,2 ng/dl (VR 26-72), DHEA-S 24,8 mcg/dl (VR 37-224), testosterona total 25 ng/dl (VR 1-177), cortisol 2,3 mcg/dl (VR 5,3-22,5), ACTH <5pg/mL (VR< 46), 17OHP 0,94 ng/mL (VR<18 ng/mL), TSH 3,36 mU/L (VR 1,2-13,1), T4 T 2,99 mcg/dl (VR 8-21,8) T4 L 0,5 mcg/dl (VR 0,9-2,3). Em conjunto, os resultados hormonais sugerem hipogonadismo central, hipocortisolismo e hipotireoidismo central confirmando Pan-hipopituitarismo. **Hiperplasia Adrenal Congênita:** RN nascida de 39+3 semanas de IG, PN 3550, internada com 16 dv por episódio de vômitos e alteração eletrolítica. Apresentou 17OHP de 166 ng/mL e 422ng/mL (VR<18 ng/mL) da TN coletadas no 4º e 17º dv. Embora liberada da maternidade com 36h de vida, RN apresenta atipia e hiperpigmentação genital classificada como Prader V (clitóris fálco, fusão labial posterior). Firmado diagnóstico de HAC-Clássica com perdedora de sal (PS) e iniciado corticoterapia e mineralocorticoides. **Discussão:** O adequado reconhecimento de uma genitália atípica é o primeiro passo para um diagnóstico assertivo de DDS, que pode ser crítico à vida de um RN. Nos três casos apresentados, a investigação dos distúrbios hormonais permitiram rápido manejo multiprofissional. **Conclusão:** O diagnóstico precoce pode ser crucial para a sobrevivência da criança, além de permitir a adequação do sexo de criação.