

PE-069 - TAQUIPNEIA EM RECÉM-NASCIDO A TERMO: UMA CAUSA ALÉM DO ÓBVIO

Cristina Detoni Trentin¹, Elisa Pacheco Estima Correia¹, Debora Dettmer¹, Priscila Zabala Amorim¹, Joao Ronaldo Mafalda Krauzer¹, Silvana Palmeiro Marcantonio¹, Magali Santos Lumertz¹, Mariane Cibelle Barreto da Silva Barros¹, Luciano Remiao Guerra¹

1 - Hospital Moinhos de Vento (HMV).

Introdução: A taquipneia em recém-nascidos é frequente, e leva a uma ampla gama de hipóteses diagnósticas. Na taquipneia persistente, deve-se aventar suspeita de doenças intrínsecas do pulmão, como discinesia ciliar e doenças intersticiais. **Relato de caso:** Masculino 37 semanas, VPP e CPAP em sala de parto, transferido à UTI neonatal com gemência e taquipneia. A radiografia evidenciava padrão de membrana hialina. Recebeu surfactante com 32h de vida, sem resposta, necessitou de ventilação mecânica do segundo ao sexto dia de vida. Realizou ecocardiograma com CIA tipo septo secundum, sem sinais de hipertensão pulmonar. Iniciado furosemida, porém sem melhora no padrão respiratório. Mantinha-se sempre taquipneico, hipoxêmico e com tiragem subcostal, necessitando suporte por CPAP e cânula nasal de alto fluxo. Com 22 dias realizou tomografia de tórax com achado de vidro fosco. Também realizou fibrobroncoscopia, sem particularidades. Gasometrias durante todo período com pH normal, sem hipercapnia. Aventada a hipótese diagnóstica de doença intersticial pulmonar, indicada pulsoterapia por 3 dias, sendo possível suspender transitariamente suporte ventilatório, mas retornou ao CPAP. Nova pulsoterapia foi realizada 14 dias após iniciada corticoterapia oral. Suspenso oxigênio com 70 dias de vida. A biópsia pulmonar demonstrou macroscopicamente áreas bolhosas e pleura visceral com vasos aumentados. O anatomopatológico evidenciou espessamento septal com áreas de fibrose discreta e dilatação cística dos alvéolos com áreas de ruptura, além de hiperplasia da camada média em artérias de pequeno e médio calibre. A coloração PAS foi positiva, compatível com diagnóstico de glicogenólise intersticial pulmonar (PIG). O exoma não identificou alterações associadas. Recebeu alta hospitalar com 96 dias de vida, ainda taquipneico e com tiragem leve. A corticoterapia foi reduzida gradualmente até suspensão, assim como o oxigênio. **Discussão:** A PIG pode ser considerada um espectro de doença de dismaturação pulmonar, sobrepondo achados de outras síndromes. O diagnóstico é firmado através de biópsia pulmonar identificando grânulos de glicogênio intracelulares (coloração PAS), achado normal durante o desenvolvimento pulmonar fetal, mas não devem permanecer ao nascimento. Não há deposição de glicogênio extrapulmonar. **Conclusão:** A hipótese de doença pulmonar intersticial deve ser aventada na taquipneia e esforço respiratório sem uma causa óbvia, como em infecções ou malformações pulmonares. O prognóstico é variável, bastante favorável na PIG.

PE-070 - SÍNDROME DE HADDAD: RELATO DE CASO

Priscila Zabala Amorim¹, Elisa Pacheco Estima Correia¹, Debora Dettmer¹, Cristina Detoni Trentin¹, Guilherme Eckert Peterson¹, Silvana Palmeiro Marcantonio¹, João Ronaldo Mafalda Krauzer¹, Rodrigo Dalcanalle Garcia¹, Emanuele Smaniotto Frederich¹, João Henrique Caurio da Silva¹

1 - Hospital Moinhos de Vento (HMV).

Introdução: A síndrome de Haddad (SH) é uma doença congênita rara onde o paciente apresenta a síndrome de Ondine (SO), ou síndrome de hipoventilação central congênita (SHCC), associada à doença de Hirschsprung (DH). **Relato de caso:** Paciente prematuro, 36 semanas e 2 dias, sexo masculino, pais não consanguíneos, irmã mais velha hígida. Parto cesárea por acretismo placentário, APGAR 5/8, intubado em sala de parto. Internado na UTI neonatal e realizadas várias tentativas de extubação, sem sucesso, mantendo dessaturações e apneias, mesmo em vigência de cafeína. Ressonância de crânio com sinais compatíveis de lesão isquêmica aguda em porção anterior do corpo estriado e segmento adjacente da cápsula. Progrediu para traqueostomia com 1 mês e 20 dias de vida. Concomitante, apresentava distensão abdominal. Paciente sem evacuação espontânea até o terceiro dia de vida, com enema opaco mostrando rolha meconial. Apresentou evacuação espontânea com 7 dias de vida, mantendo-se com distensão abdominal e necessidade de estímulo evacuatório. Repetido enema opaco, este com sinais de cólon de desuso ao nível de reto, sigmoide e cólon descendente. Biópsia de reto, com aganglionose nos plexos submucoso e mioentérico, compatível com DH. Com 1 mês e 26 dias foi submetido à gastrostomia. Feita coleta de exames para investigação de erro inato do metabolismo, painel para doenças neuromusculares e exoma, todos normais. Ante a suspeita de SH, foi realizada pesquisa genética para SHCC, identificando um alelo expandido patogênico no gene PHOX2B e confirmando o diagnóstico. Alta da UTI neonatal com 4 meses e 17 dias. Com 11 meses, foi internado por sintomas de obstrução intestinal, raio-x abdominal da chegada com distensão de calibre de alças intestinais delgadas e de alças colônicas. Realizada laparotomia e colostomia do trajeto acometido, com biópsia intestinal confirmando aganglionose em reto, sigmoide, zona de transição e cólon ascendente. **Discussão:** A incidência da SO é de 1:200000 nascidos vivos, a DH ocorre simultaneamente em 16% dos casos. Na SO a aganglionose intestinal é mais extensa e a razão entre gêneros é de 1:1. Mutações no gene PHOX2B são encontradas em pacientes com SH. O sintoma primordial é a hipoventilação, sendo a principal causa de morbimortalidade. **Conclusão:** Por ser uma síndrome rara, implica na necessidade do profissional conhecer a doença para a incluir nos diagnósticos diferenciais de dessaturações e apneias no período neonatal, principalmente em prematuros.