

PE-121 - ANORMALIDADES ENDOCRINOLÓGICAS EM PACIENTES COM A SÍNDROME DE BARDET-BIEDL

Bianca dos Santos Silva¹, Caroline Engster da Silva¹, Wiktoria Rodrigues Dallago¹, Guilherme Parmigiani Bobsin¹, João Marcelo Libardoni Schemkel¹, Emanuela Caroline Moraes¹, Gabriel Seroiska¹, Helena Bischoff¹, Cristiane Kopacek¹, Rafael Fabiano Machado Rosa^{1,2}

1 - Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA), 2 - Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre.

Introdução: A síndrome de Bardet-Biedl (SBB) caracteriza-se pela presença de distrofia de bastonetes, obesidade troncular, polidactilia, malformações geniturinárias femininas e anormalidades renais. Nosso objetivo foi relatar uma paciente com a SBB, chamando atenção para os seus achados endocrinológicos. **Relato de caso:** A paciente é a primeira filha de um casal hígido, não consanguíneo, porém com um caso semelhante na família. Ela nasceu de parto cesáreo, a termo, pesando 2.700 gramas e medindo 47 cm. A mãe percebeu que a criança apresentava alteração visual com cerca de 1 ano. Quanto ao desenvolvimento neuropsicomotor e de fala, a paciente evoluiu com atraso. Ela nasceu com polidactilia pós-axial da mão direita e foi submetida à cirurgia com 1 ano. Aos 9 anos, foi diagnosticada com hipotireoidismo. O teste psicométrico mostrou déficit intelectual leve. Ela possuía história de quedas no solo frequentes. O eletroencefalograma evidenciou lentificação. O cariótipo foi normal. A tomografia computadorizada e a ressonância magnética do crânio não mostraram anormalidades. Uma mínima ectasia pielocalicinal bilateral foi observada na ecografia abdominal. A angiografia fluorsceínica e a autofluorescência revelaram alterações sugestivas de retinose pigmentar. Ao exame físico, a criança apresentava face arredondada, micrognatia, obesidade, clinodactilia de quintos dedos e sindactilia entre o 2º e 3º dedos dos pés. Havia uma cicatriz na face lateral da mão direita que correspondia ao local da retirada do dedo acessório. A soma dos achados clínicos foi compatível com o diagnóstico da SBB. **Discussão:** O prognóstico da visão é considerado pobre. Em relação aos achados endocrinológicos, destaca-se a obesidade (descrita em até 89% dos pacientes), que usualmente é central e de início pós-natal (costuma iniciar no primeiro ano de vida), podendo haver a presença de esteatose hepática. O hipotireoidismo, tal como observado em nossa paciente, pode também estar presente (19,4%). Outras alterações endocrinológicas relatadas incluem a síndrome metabólica (54,3%), o diabetes mellitus do tipo 2 (15,8%), o hipogonadismo (até 19,5% entre os indivíduos do sexo masculino) e a síndrome do ovário policístico (14,7%). **Conclusão:** Alterações endocrinológicas são comuns na SBB, sendo que dentre elas se destacam a obesidade central e de início pós-natal, além da síndrome metabólica.

PE-122 - TETRALOGIA DE FALLOT ASSOCIADA A SÍNDROME DE PATAU: UM RELATO DE CASO QUE NOS LEVA A UMA REFLEXÃO

Maria Vitoria Braga Turri¹, Lara Monteiro Farias¹, Juliana Simon¹

1 - Universidade Católica de Pelotas (UCPEL).

Introdução: A síndrome de Patau, uma trissomia no cromossomo 13, e a Tetralogia de Fallot, a cardiopatia congênita mais comum, podem se originar de um defeito em um gene desse mesmo cromossomo. Após revisão bibliográfica da literatura (SciELO, PubMed) encontramos 5 casos de pacientes que possuíam ambas as patologias. Relatamos aqui o caso de um paciente nascido no interior do Rio Grande do Sul com ambas para fornecimento de informação e capacitação à equipe pediátrica nacional que é de suma importância. **Relato de caso:** Mãe hígida, 29 anos, G2PC1. Gestação anterior sem intercorrências, pai hígido e não consanguíneo. Chega ao hospital com indicação de cesariana (HELPP). Ultrassom morfológico de 21s+6d, aventou-se a possibilidade de fenda palatina bilateral e genitália ambígua. Recém-nascido único vivo, masculino, PC em 06/03/2023 com 30 s+4d. Ao nascimento: Apgar 2/4/6, peso 1.200 g, ventilação com pressão positiva com bolsa-válvula-máscara sem sucesso, necessária intubação orotraqueal em Unidade de Tratamento Intensivo neonatal, recebeu surfactante (200 mg/kg). RN apresentou movimentos respiratórios espontâneos, saturação de 82% em ventilação mecânica, olhos afastados, fenda palatina completa, lábio leporino unilateral e baixa implantação de orelhas. Ausculta sem alterações. Exame abdominal normal, coto umbilical com 1 artéria e 2 veias. Exame da genitália: presença de micropênis e ausência de testículos em bolsa. RX de tórax com infiltrado pulmonar inespecífico. Exames de 07/03 mostraram leucocitose, plaquetopenia, elevação de hemoglobina e acidose respiratória compensada. Ecocardiograma constatou tetralogia de Fallot com boa via de saída, com canal arterial fechado e baixa saturação de oxigênio. Exames de controle, que evidenciaram altos níveis de bilirrubina direta, RN foi colocado em fototerapia por 3 dias, suspensa após melhora. Realizado CHAD em 13/03 após sangramento oral, administrado plaquetas devido à plaquetopenia importante e vitamina K em 09/03 e 13/03, por hemorragia pulmonar maciça. Iniciada antibioticoterapia empírica com ampicilina e gentamicina. Em 13/03 exames mostraram leucocitose e plaquetopenia sugerindo sepse tardia, iniciado oxacilina e amicacina. Ultrassom transfontanelar, de vias urinárias e abdominal normais. Paciente faleceu em 20/03 por bradicardia e dessaturação apesar de altos parâmetros ventilatórios. **Conclusão:** Como estas patologias podem estar associadas, se faz necessário que os pediatras estejam sempre bem informados sobre os casos vistos no país.