

Endocrinologia

E 001 SÍNDROME DE TURNER- RELATO DE CASO: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE

RODOLFO MARTINS OLIVEIRA¹

1. CENTRO UNIVERSITÁRIO DE BELO HORIZONTE(UNIBH)

Introdução: A Síndrome de Turner (ST) ocorre em cerca de 1/10.000 recém-nascidos vivos do sexo feminino e 50 dos casos há monossomia completa do cromossomo X devido a não-disjunção meiótica no processo da gametogênese paterna ou materna, erro mitótico pós-zigótico ou presença de mosaicismos. Caracterizada por baixa estatura, pescoço alado, infantilismo sexual, tórax em barril, hipoplasia e hipertelorismo mamário. Frequentemente associada à anormalidades cardíacas, nefrológicas e otorrinolaringológicas. Descrição Do Caso: A.B.B.S, sexo feminino, 5 anos e 6 meses, queixa principal de baixa estatura. Nascida de parto vaginal, à termo, 2,875 kilogramas(Kg) e 49 centímetros(cm). Ao exame: peso 16 Kg, percentil(P3) e estatura de 101 cm (P3). Altura da mãe: 160 cm, pai: 164 cm, estatura alvo: 155,5 cm. Hipótese diagnóstica: baixa estatura familiar? Exames complementares: hemograma, glicemia, função tireoideana, proteínas totais e frações, fator de crescimento semelhante à insulina tipo 1(IGF1), proteína ligadora dos fatores de crescimento insulín-like-3(IGFBP3), todos dentro dos valores de referência.Idade óssea (IO): 04 anos e 6 meses. Aos 6 anos, peso 16,5Kg e estatura 103 cm, solicitado cariótipo de sangue periférico com banda G. Resultado: 45,X,14pststkps. Em todas as células analisadas foi observada a monossomia do cromossomo X. Hipótese diagnóstica: ST. Conduta: ultrassom (US) pélvico e discussão com geneticista. US pélvico: não visualizado útero nem ovários. Ecocardiograma: valva aórtica bivalvular sem disfunção. US de rins e vias urinárias: anomalia de rotação a esquerda com pelve renal discretamente anteriorizada. Pesquisa para cromosso Y negativa. Aos 7 anos e 7 meses, peso 20 kg e estatura 109,5 cm. Iniciado hormônio de crescimento(GH). Uso irregular por falha na distribuição da medicação. IO: 6 anos e 10 meses. Aos 8 anos e 6 meses, após 11 meses de uso do GH, peso 22,5Kg e estatura 115,5 cm. Velocidade de crescimento de aproximadamente 6,5 cm/ano. Discussão: A baixa estatura é a principal característica na ST. O benefício do GH na estatura final das pacientes depende do momento do início da terapêutica, da dose implementada e da duração do tratamento. Conclusão: O exame de cariótipo de sangue periférico deve ser solicitado como primeira linha na investigação de baixa estatura em meninas.

Palavra Chave: Síndrome de Turner, Aspecto genético, Tamanho e crescimento

E 003 HIPOTIREOIDISMO CONGÊNITO E O DIAGNÓSTICO TARDIO: UM RELATO DE CASO

RAISSA DALAT COELHO FURTADO¹, MARIANA MOREIRA NEVES¹, WALMER CARDOSO DE OLIVEIRA JÚNIOR¹, CAROLINA DATO DA SILVA CORRÊA¹, CAMILA VIDOTTI CASTRO CORRÊA¹, AMANDA ROCHA SOARES ALMEIDA¹, BRUNNELLA ALCANTARA CHAGAS DE FREITAS¹, ISABELA FERREIRA DE CASTRO¹

1. UNIVERSIDADE FEDERAL DE VIÇOSA

Introdução: O hipotireoidismo congênito (HC) é causa de deficiência intelectual passível de prevenção através da triagem neonatal e tratamento precoce. Relata-se o caso de uma criança portadora de hipotireoidismo congênito de diagnóstico tardio. Descrição do Caso: Menina, 6 anos e 3 meses, portadora de HC diagnosticado somente no segundo ano de vida, após investigação de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e baixa estatura (TSH=150 µU/mL, T4Livre=0,41 ng/dL). Constatou-se a não realização da triagem neonatal. A criança vem sendo tratada com levotiroxina e estimulação cognitivo-comportamental e evoluiu com baixa estatura e déficit mental grave. Discussão: O HC é uma entidade clínica que representa uma das causas mais comuns de deficiência intelectual que pode ser prevenida em todo o mundo. Atrasos no diagnóstico e tratamento dessa doença impactam negativamente no desenvolvimento neurocognitivo da criança, especialmente no período entre zero e três anos, período no qual os hormônios tireoideanos são essenciais para o desenvolvimento de diversos sistemas e funções. Por isso, a importância de métodos de rastreamento e tratamento precoce. No Brasil, essa doença está incluída na triagem neonatal conhecida como "Teste do Pezinho", único método de detecção dessa enfermidade em um estágio pré-clínico, sendo fundamental que o diagnóstico seja feito de forma precoce, o que significa realizar o rastreamento logo após o nascimento. Desde 2001, o Programa Nacional de Triagem Neonatal vem sendo ampliado e encontra-se implantado em todos os Estados, atingindo, em 2014, 84 de cobertura dos nascidos vivos brasileiros na rede pública. A instituição imediata e precoce da levotiroxina leva à recuperação do ganho ponderoestatural e melhora do desenvolvimento neuropsicomotor. Conclusão: O caso relatado traz à luz os impactos do HC no crescimento e desenvolvimento infantil e enfatiza a conscientização dos profissionais para a necessidade da detecção neonatal, diagnóstico precoce e efetividade do tratamento precoce, no que diz respeito à prevenção de suas manifestações clínicas e sequelas.

Palavra Chave: Hipotireoidismo congênito, Diagnóstico, Precoce

E 005 MATUREZAÇÃO DO SISTEMA AUDITIVO E SUA RELAÇÃO COM OS VALORES DE TSH DO EXAME DE TRIAGEM NEONATAL

LETICIA VALERIO PALLONE¹, GLEICE ALINE GONÇALVES¹, LAURA CARVALHO NAVARRA¹, FELIPE ALVES DE JESUS¹, DEBORA GUSMÃO MELO¹, RODRIGO ALVES FERREIRA¹, CARLA MARIA RAMOS GERMANO¹

1. UFSCAR

Introdução: estudos sugerem que mesmo alterações discretas na função tireoideana, perinatais, podem levar a alterações na maturação do sistema auditivo. O valor de corte de tireotropina de 15IU/mL, adotado pelo Programa de Triagem Neonatal, tem sido questionado. Objetivo: analisar a relação entre os valores de tireotropina (TSH) do exame de triagem neonatal de recém-nascidos a termo e a mielinização do nervo auditivo, avaliada pelo BERA (Brainstem Evoked Response Audiometry). Métodos: estudo transversal, quantitativo, sobre amostra de conveniência, com 66 recém-nascidos, a termo, com peso adequado, sem fatores de risco para deficiência auditiva, e com valores de TSH abaixo do valor de corte do teste de triagem. Os valores de TSH dos exames de triagem neonatal foram coletados no setor de vigilância epidemiológica local. Os BERAs foram realizados no período neonatal, nas crianças com

E 002 EVOLUÇÃO DO PERFIL NUTRICIONAL E METABÓLICO DE CRIANÇAS NASCIDAS PREMATURAS

CAMILA GONÇALVES MIRANDA SHIMOYA BELÉM¹, CRISTIANE VALÉRIA PEREIRA ABDO¹, MARIA DE FÁTIMA SABINO VIANA¹, MARIA CÂNDIDA FERREIRA BOUZADA VIANA¹, IVANI NOVATO SILVA¹

1. UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS

Introdução: Crianças nascidas prematuras podem apresentar alterações devido à imaturidade de órgãos ou programação metabólica intra/extra uterina. A programação epigenética nos primeiros mil dias de vida predispõe ao desenvolvimento de excesso de peso e outros transtornos metabólicos associados. A rápida recuperação de peso no período neonatal imediato e ao longo da lactação pode aumentar o risco para doenças cardiovasculares na vida adulta. Objetivo: Investigar a evolução nutricional e ocorrência de alterações metabólicas em crianças nascidas prematuras. Metodologia: Estudo transversal, aprovado pelo comitê de ética da instituição, que incluiu 36 crianças acompanhadas em hospital de referência. Foram analisados dados antropométricos ao nascimento e atuais, índice de massa corporal (IMC), recordatório alimentar e hábitos de vida. Avaliação clínica foi realizada por dois pediatras treinados para o estudo. Exames laboratoriais foram realizados no laboratório da instituição: colesterol total e frações, triglicérides e glicemia de jejum (método colorimétrico) e insulina em jejum (quimioluminescência). Resultados: A idade gestacional das 36 crianças (66,7 do sexo feminino) foi de 31,4 ± 2 semanas e o peso ao nascer 1.435,9 ± 435 g. Oitenta por cento eram adequadas para a idade gestacional segundo a classificação de Fenton e 82,9 segundo Lubchenco. A idade no momento do estudo foi 6,9 ± 0,6 anos e o IMC 15,1 ± 2,6 Kg/m² sendo que 8,3 apresentavam sobrepeso e 13,8 obesidade. A maioria das crianças apresentava inadequação alimentar: ingestão semanal de frituras e doces de 54,3 e 51,4, respectivamente. A maioria das crianças realizava atividade física (82,9), sendo 60 até três vezes por semana. Pré hipertensão e hipertensão arterial sistêmica I foram encontradas em 5,7 e 8,6 das crianças, respectivamente. No perfil laboratorial observou-se aumento de triglicérides em 19,4 e índice HOMA que 2,5 em 16,7 das crianças. Outros dados sem alterações. Conclusão: Aos 6 anos de idade, 22,1 de crianças prematuras nascidas com baixo peso apresentavam excesso de peso e alterações metabólicas. Considerando o risco aumentado para ocorrência de doenças futuras, os cuidados e hábitos de vida saudáveis deveriam ser enfatizados na infância, especialmente, para esta população. Um catch up saudável é essencial para reduzir o risco cardiovascular na vida adulta.

Palavra Chave: Prematuridade, Metabolismo, Dislipidemia

E 004 AMBIGUIDADE GENTIL: A NECESSIDADE DA PROPEDÊUTICA EM CASOS DE CRIPTORQUÍDIA

BÁRBARA EMANUELE SILVA DE PAIVA¹, JULIANA DE FÁTIMA ARAÚJO PINHEIRO¹, LYSSEA MARIA COELHO SANTOS¹, MARIANA DE SOUZA LAMBERTUCCI¹, LOURENE MIREILLE DA CRUZ NOBRE¹, MARINA SOARES AZEVEDO¹

1. HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CIÊNCIAS MÉDICAS

Introdução: Muitos são os estudos em relação às anomalias da diferenciação sexual, porém o preparo do profissional Pediatra na abordagem inicial se faz extremamente necessário, evitando atrasos de diagnóstico e desgaste psicossocial tanto da família quanto do paciente. Descrição de Caso: Recém-nascido (Capurro 39 semanas), 3380g, 50cm, Apgar 9 e 10. Primeiro filho de casal sem consanguinidade ou comorbidades. Mãe apresentou dois episódios de Pielonefrite na gravidez, tratados. Nega uso de anticoncepcionais antes e durante a gravidez. Ao primeiro exame físico do RN, observado falo bem formado, corpo cavernoso e bolsa escrotal, porém ausência de gônadas palpáveis bilateralmente - sendo questionada ambiguidade genital de acordo com os critérios propostos por Danish em 1982. A investigação para anomalias de diferenciação sexual foi imediatamente iniciada: dosagem sérica de Sódio, Potássio, 17-OH progesterona, Androstenediona, LH, FSH, Testosterona e DHT, cariótipo e Ultrassonografia de região inguinal. Exames laboratoriais sem alterações, Cariótipo 20 células 46XY. Na USG, não foram visualizadas as gônadas, porém laudo descreveu imagem ovalada podendo ser testículo intra-abdominal. Ao descartar a hipótese de Hiperplasia Adrenal Congênita - uma das principais causas de ADS - o paciente teve alta hospitalar com encaminhamento para Endocrinologista e Cirurgião Pediatra para propedêutica investigatória. Nova USG de canal inguinal solicitado no quarto mês de vida, onde foram visualizados os testículos íntegros. 5 dias após realização deste exame, em consulta ambulatorial, foi possível a palpação das gônadas dentro da bolsa escrotal, finalizando assim a propedêutica com diagnóstico de Criptorquidia e liberado o registro civil do paciente. Discussão: A Criptorquidia corresponde à localização extra-escrotal do testículo. Pelas definições de Danish em 1982, em genitálias de aparente aspecto masculino, a ausência das gônadas palpáveis já é suficiente para levantar a suspeita de ambiguidade genital, sendo necessária a devida investigação para anomalias de diferenciação sexual. Conclusão: A atenção do Pediatra durante o primeiro exame físico do RN em relação à genitália é de extrema importância, já que as possíveis alterações encontradas não definem o diagnóstico etiológico, porém priorizam a realização de exames necessários.

Palavra Chave: Genitália Ambígua, Criptorquidia Bilateral, Propedêutica

Agradecimentos: Aos pais da criança, que puderam contribuir para o aprendizado.

exame de Emissões Otoacústicas Evocadas normal, utilizando um estímulo sonoro de 80 dBNA numa taxa de 27,7clicks/segundo (Padronização de Hood). Os dados foram apresentados como média±DP. A significância estatística das diferenças entre as variáveis foi determinada pelo teste-t e sua correlação pelo teste de Pearson. O nível de significância adotado foi de 5. Resultados: Os 66 recém-nascidos participantes do estudo foram divididos em dois grupos: Grupo 1- TSH 8804,5mUI/mL (3.308±1,0), 36 recém-nascidos (21M,15F), Grupo 2- TSH 5 e 8804,15mUI/mL (7.657±2.304), 30 recém-nascidos (15M,15F). Os valores de latência das ondas e intervalos dos Grupos 1 e 2 foram, respectivamente: Onda I: 1.763±0.1061 e 1.726±0.1042, Onda III: 4.407±0.1261 e 4.358±0.115, Onda V: 6.899±0.1319 e 6.879±0.1634, Intervalo I-III: 2.616±0.1094 e 2.616±0.0876, Intervalo I-III: 5.113±0.1016 e 5.121±0.1263, Intervalo III-V: 2.44±0.1133 e 2.425±0.107. A comparação das latências e intervalos de ondas do BERA não mostrou diferença significativa entre os grupos. O TSH apresentou correlação significativa apenas com a onda I do BERA (r=-0,27, p=0,03). Conclusão: Este estudo não mostrou diferença entre os grupos com TSH maior ou menor que 5 IU/mL em relação à maturação do sistema auditivo, o que pode contribuir com mais um dado para a discussão sobre o valor de corte de TSH mais adequado para o exame de triagem neonatal.

Palavra Chave: TSH, Bera, Recém-Nascidos

Agradecimentos: FAPESP

E 006 RAQUITISMO HIPOFOSFATÊMICO DOMINANTE LIGADO AO X: UM RELATO DE CASO

JORGE LUÍS DE MORAES DOS REIS¹, MARIANY HELENA FERREIRA LIMA¹, MATHEUS LIMA MIRANDA GONÇALVES FAGUNDES¹, PEDRO KASCHER SILVA¹, THAÍS LARANJEIRA LAMEIRA¹, LÍGIA LACERDA TEIXEIRA¹, CAMILA MACHADO DE SOUZA PEREIRA¹, LÍVIA MACHADO RIGOLON¹, CAMILA SILVA DELGADO¹, LIZE VARGAS FERREIRA¹

1. UFFJF

Introdução: O raquitismo hipofosfatêmico dominante ligado ao X (RHX) é a forma mais comum de raquitismo primário, com incidência de 1:20.000, com abertura de quadro usualmente antes dos 2 anos de idade e história familiar positiva em 60 dos casos. Descrição do caso: J.C.F, 8 anos, feminina, natural e residente de Juiz de Fora/MG. Encaminhada ao ambulatório de endocrinologia pediátrica HU-EBSERH/UFFJF aos 5 anos de idade com diagnóstico de RHX desde 1 ano de idade, apresentando déficit auditivo, genuvarismo, dor osteoarticular, baixa estatura e atraso escolar. História familiar com pai portador da mesma doença. Utilizava fosfato, tendo dose gradativamente aumentada ao longo do tratamento, com posterior associação de calcitriol. Exames laboratoriais mostravam hipofosfatemia, PTH aumentado e cálcio e vitamina D normais, sendo tal padrão mantido nos exames repetidos ao longo de seu acompanhamento. Realizou consultas com fonoaudiologia, para auxílio na correção da fala e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, e ortopedia, para avaliação do genuvarismo. Atualmente, encontra-se clinicamente estável, com moderado ganho de peso e estatura. Discussão: O RHX ocorre devido a uma mutação no gene regulador de fosfato com homologia para endopeptidase no cromossomo X (PHEX), levando a aumento na excreção de fosfato e comprometimento da mineralização óssea. A investigação laboratorial consiste na avaliação do perfil ósseo, dosando cálcio total e iônico, fósforo sérico e urinário, cálculo da taxa de reabsorção tubular de fosfato (TRTP), fosfatase alcalina, vitamina D e paratormônio. A doença se caracteriza por hipofosfatemia, fosfatúria, baixos níveis de 1,25 (OH) Vitamina D3, baixa estatura, raquitismo, entesopatia e abscesso dentário, além de deformidades ósseas, dor osteoarticular e falha na mineralização óssea. O tratamento deve ser precoce para minimizar as complicações ósseas da doença, com suplementação de fosfato e calcitriol, este último podendo causar quadro de hiperparatireoidismo, com consequente aumento do PTH. Conclusão: A RHX é uma doença crônica cujas manifestações clínicas surgem na infância. O diagnóstico e tratamento precoces são de grande importância para se minimizar as sequelas da doença, sendo o seguimento periódico do paciente e sua adesão ao tratamento imprescindíveis para se controlar a doença e diminuir sua morbimortalidade.

Palavra Chave: Raquitismo Hipofosfatêmico, Diagnóstico Precoce, Pediatria

E 007 DESNUTRIÇÃO E ATRASO DE DESENVOLVIMENTO NEURO-PSICOMOTOR SECUNDÁRIOS A RAQUITISMO DEPENDENTE DE VITAMINA D TIPO I

CLARISSA FERREIRA ROCHA¹, CRISTIANE NAHAS LARA CAMARGOS¹, ENDA MERY RUSSO¹, CRISTIANO TULIO MACIEL ALBUQUERQUE¹, GABRIELA FURQUIM WERNECK CAMPOS VALADÃO¹, JULIANA DE SOUZA RAJÃO¹, NATHALIA TEIXEIRA PALLA BRAGA¹, VIRGINIA SHEILA XAVIER SILVA¹, FERNANDA RAMOS DE CARVALHO PUMPUTIS¹, PAULA SIQUEIRA LIMA¹

1. HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II

Desnutrição e atraso de desenvolvimento neuro-psicomotor (DNPM) secundários a Raquitismo dependente de vitamina D tipo 1 (RDVD). Relato de um caso- Acompanhamento de 7 meses. Introdução Várias são as causas de desnutrição e atraso DNPM na criança. As doenças causadoras de distúrbios metabólicos apresentam sintomas inespecíficos o que dificulta o diagnóstico. No caso relatado ocorreu hipofosfatemia secundária a RDVD. Caso clínico Lactente, sexo feminino, que após 8 meses de idade começou a apresentar dificuldade em mover-se. Apresentava sustento cervical/ tronco, e fraqueza muscular proximal. Aos 12 meses apresentava hipotonia generalizada. Ao exame- Tristonha, pouco contator, chorosa, panículo adiposo diminuído (desnutrição III grau), craniotabes, fontanela anterior ampla (6 x6 cm), tórax em sino, alargamento das articulações costocodrais e punho. Tórax pouco inspirado com murmuro diminuído. Necessitou de oxigênio (cateter) e depois ventilação mecânica (VM), por 4 meses. Radiografias- fraturas nos membros, em diferentes estágios de consolidação e rarefação óssea. Exames (setembro/17): fosfatase alcalina (FA) aumentada (2.043), hiperparatireoidismo (paratormônio - PTH:1776), cálcio iônico normal(4,8), hipofosfatemia (1,1), 25- hidroxí - vitamina D normal (51,3), 1,25-hidroxí-vitamina D baixa (13pg/ml - VR:19.9-79.3pg/ml), hiperfosfatúria (Fração excretada:23). Recebeu inicialmente Fosfato ácido de potássio 30mg/kg/dia e VitaminaD 5.000UI/dia devido hipofosfatemia grave, sem normalização laboratorial. Iniciado Calcitriol e Carbonato de Cálcio com melhora clínico-laboratória e radiológica. Atualmente apresenta maior interação com o ambiente, sem dor, resolução do craniotabes, senta com apoio, tolerou retirada de VM permanece traqueostomizada. Está em uso de calcitriol 4,5 mcg/dia. Exames (abril/18: FA:636, P:3,1, PTH:98), melhora parcial do aspecto radiográfico. No último mês apresentou pneumonia e necessitou de VM, estando agora com oxigênio na traqueostomia. Discussão O raquitismo é caracterizada pelo defeito de mineralização das cartilagens de crescimento, levando a deformidades ósseas, fraturas e ao retardo de crescimento. Este defeito de mineralização pode ocorrer por diferentes causas. O diagnóstico precoce é fundamental para redução de morbimortalidade. No caso relatado um inograma poderia ter direcionado para o diagnóstico diferencial de hipofosfatemia antes mesmo das alterações ósseas serem tão evidentes. Conclusão O Pediatra deve ficar atento para o diagnóstico diferencial de atraso DNPM. Os distúrbios metabólicos devem ser lembrados.

Palavra Chave: Raquitismo, Desnutrição, Atraso do Desenvolvimento, Vitamina D

Agradecimentos: Agradeco a Dra Cristiane Nahas e toda a Equipe de Endocrinologia do Hospital Infantil Joao Paulo II.

E 008 RELATO DE CASO - HIPERINSULINISMO CONGÊNITO

GABRIELLA LOPES TÔRRES¹, TALITA CARDOSO RIOS¹, MARIANA MAGALHÃES BORGES¹, FERNANDA DEODATO ROSA LIMA¹, ISABELA ALVES CAMPOS DE LACERDA¹, DANIELLE SEIXAS SABAINI¹, LORENA FERREIRA DA GLÓRIA E SILVA¹, CRISTIANO TÚLIO MACIEL ALBUQUERQUE¹

1. HOSPITAL INFANTIL SÃO CAMILO - UNIMED

Introdução: Dentre as causas de hipoglicemia persistente em recém-nascidos e lactentes, o hiperinsulinismo congênito é a mais comum delas. Tem herança genética (familiar e/ou esporádica) e é caracterizado pela hiperinsulinemia. Descrição do caso: F. B. M., proveniente de Bom Despacho, 3 meses e 15 dias, peso de 8,5 kg, sexo masculino, iniciou com quadro de espasmos faciais discretos percebidos pela família aos 3 meses de vida. Constatado glicemia capilar de 22 mg/dl, na cidade de origem, foi encaminhado em 02/06/2017 para o Hospital Infantil São Camilo Unimed para investigação da hipoglicemia. Propedêutica laboratorial revelou glicemia sérica de 16 mg/dl, insulinemia de 2,5 mcUI/ml e cetonemia negativa. Devido ao quadro de hipoglicemia persistentemente grave, necessitou de infusão contínua de glicose (máximo 12 mg/kg/min). Iniciado o tratamento com Diazóxido, dose incrementada até 30 mg/kg, com pouca resposta. Associado Hidroclorotiazida e dieta com fórmula de 1º semestre + fórmula extensamente hidrolisada. Entretanto, apresentou boa resposta somente após uso de análogo da somatostatina (Octreotíde) subcutânea. Coletado biologia molecular com confirmação de mutação em gene ABCC8, porém de comportamento fenotípico incerto. Lactente com desenvolvimento neuropsicomotor adequado para idade. Recebeu alta em uso de Octreotíde subcutâneo. Discussão: As manifestações clínicas do Hiperinsulinismo Congênito variam de hipoglicemia grave que ameaça a vida à hipoglicemia oligossintomática, que pode se revelar desde o primeiro dia de vida. O diagnóstico é realizado por meio de exames laboratoriais colhidos durante episódio de hipoglicemia (48 mg/dl) que evidenciam insulina sérica normal ou aumentada, ácidos graxos e corpos cetônicos baixos, bem como ausência de cetonúria. A necessidade de reposição glicêmica acima de 10 mg/kg/min corrobora com o diagnóstico. O teste genético confirma o diagnóstico. O exame de PET scan com marcador nuclear específico distingue a doença focal da difusa. O tratamento almeja manter glicemia acima de 70 mg/dl e possui como primeira linha terapêutica o Diazóxido e segunda linha o Octreotíde. A opção cirúrgica da forma focal da doença é curativa e a da forma difusa requer pancreatectomia total. Conclusão: Trata-se de doença genética incurável. O reconhecimento precoce, diagnóstico e tratamento são necessários para prevenir ou minimizar os danos neurológicos de episódios recorrentes ou prolongados de hipoglicemia.

Palavra Chave: Hiperinsulinismo Congênito

Agradecimentos: Hospital Infantil São Camilo - Unimed e Dr Cristiano Túlio Maciel Albuquerque

E 009 OBESIDADE INFANTIL: MANEJO NA ATENÇÃO PRIMÁRIA À SAÚDE

PRISCILA CRISTIAN DO AMARAL¹, LETÍCIA THAIS DE OLIVEIRA ALVES¹, WYRNA SCHWENCK DE ALMEIDA¹, PALOMA CARNEIRO RESENDE¹, GUSTAVO NOGUEIRA COELHO¹, KARINE JOICE FARIA¹, THAÍS OLIVEIRA PRATES¹, EDUARDO RAFAEL OLIVEIRA BORGES¹, DEBORAH HARMENDANI PAIVA¹, MARCELO EVANGELISTA FARIA DOS SANTOS¹

1. UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO JOÃO DEL-REI (UFSJ)

Introdução: A obesidade é considerada a maior epidemia em Saúde Pública mundial. Assim, o combate à obesidade infantil torna-se essencial na atenção primária à saúde (APS), sendo essa patologia fator de risco para outros distúrbios orgânicos. Descrição do caso: L.M.M., sexo feminino, quatro anos e sete meses. Atendida pelo médico pediatra da APS em fevereiro de 2016 aos seus dois anos e sete meses com Índice de Massa Corporal (IMC):28,05, levantando-se hipótese diagnóstica de síndrome de Cushing. O histórico familiar revela Hipertensão Arterial Sistêmica (HAS) materna. Como conduta, encaminhou-se a criança ao médico endocrinologista da rede de assistência. Aos 3 anos recebeu diagnóstico de hipotireoidismo e iniciou o uso de Puran T4*, dose de 12,5 mg. Aos 3 anos e meio, com diagnóstico de obesidade (IMC: 28,3) e HAS, iniciou quadro algíco bilateral em joelhos. Ressalta-se o surgimento de discretos pelos pubianos nessa época. A criança mantém aferição semanal da pressão arterial, a qual permanece aproximadamente 140x80 mmHg. Por fim, com quatro anos e sete meses, através de exames laboratoriais, o médico endocrinologista concluiu o diagnóstico de obesidade e intolerância à glicose. Discussão: O manejo do paciente obeso pediátrico restringe-se a orientações e estímulos à mudança de hábitos de vida, incluindo-se promoção da alimentação saudável e incentivo à prática de atividade física. Sendo assim, a obesidade infantil é uma condição sensível à APS. Entretanto, além das consultas médicas, aferição da pressão arterial e orientação nutricional dada à mãe, outras abordagens não são feitas. Possivelmente, criar grupos de atividades físicas na comunidade para essa faixa etária reforçaria o combate ao padrão sedentário. Ponto relevante no manejo do caso descrito é a dificuldade quanto ao prazo de retorno com exames laboratoriais e marcação com especialistas da rede, podendo ter contribuído para que durante dois anos os profissionais da APS e familiares aguardassem a conclusão do diagnóstico. Conclusão: O caso clínico apresentado é notável devido às dificuldades em identificar e tratar a obesidade infantil e suas comorbidades. Sendo a obesidade cada vez mais frequente na demanda pediátrica da APS, a descrição do caso visa estimular estudos que propõem melhor assistência a esse público.

Palavra Chave: Obesidade Infantil, Atenção Primária

Agradecimentos: Liga de Pediatria (LIPED) da Universidade Federal de São João Del-Rei (UFSJ)

E 010 HIPERINSULINISMO CONGÊNITO E SEUS DESAFIOS NO MANEJO CLÍNICO: RELATO DE CASO

CAMILA MAGALHÃES SILVA¹, ISABELLA LANZIOTTI DA COSTA¹, ANA PAULA DUQUE GONÇALVES¹, PRISCILA FERREIRA PINTO FILIPPO¹, LUISA RIBEIRO DE PAULA¹, CAROLINE DOS SANTOS BORGES¹, CAROLINA CAMPOS CARVALHO¹, JULIANA ANDRESSA LOPES SILVA², MARLON BRANDO LEANDRO FILIPPO³, RODRIGO SINFRÔNIO ROCHA⁴

1. FHEMIG - HRJP
2. UTT
3. UFJF
4. UNIPAM

A hipoglicemia constitui uma das alterações metabólicas mais importantes da infância, sendo que diagnóstico e tratamento precoces podem evitar sequelas neurológicas. O relato de caso trata-se de hiperinsulinismo congênito (HC). S.E.M.O.S, sexo masculino, 26 dias de vida internou devido a episódios de convulsões e hipoglicemias refratárias. A dosagem de insulina no valor de 149, em vigência de hipoglicemia, norteou o diagnóstico de HC. Foi necessária uma Taxa de Infusão de Glicose (TIG) de até 25 mcg/kgf e uso do octreotíde, medicação disponível pelo SUS, apresentando boa resposta e tornando possível diminuir a TIG, contudo, observou-se taquifilaxia e iniciou a transição gradual do octreotíde para o diazóxido para obter melhor controle da glicemia e evitar complicações. A maior dificuldade do uso do diazóxido ocorre devido ao não fornecimento pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e a dificuldade da família de consegui-lo, mesmo que por via jurídica. Por fim, o paciente encontra-se estável, em casa, em acompanhamento ambulatorial pela endocrinologia infantil em uso do diazóxido (7mg/kg/dia), betabloqueador e tiazídico. É importante que o HC seja suspeitado em casos com hipoglicemia severas e frequentes. O diagnóstico precoce facilita a instalação do tratamento adequado e reduz o risco de complicações severas. Após a suspeita diagnóstica de HC é preciso compreender as abordagens terapêuticas. É sabido que o diazóxido é o medicamento de primeira linha. Contudo, essa medicação não é padronizada pelo SUS e muitas vezes os pacientes não podem arcar com os custos, além disso, a resolubilidade via jurídica pode demorar. O uso do octreotíde, como alternativa, está indicado nos casos não responsivos ao diazóxido. Ressalta-se que o tratamento prolongado com o octreotíde não é indicado, pois há certa preocupação com o desenvolvimento e crescimento uma vez que a medicação atua na inibição de vários hormônios. Conclui-se que é importante reconhecer, rastrear e monitorizar os episódios de hipoglicemia neonatal/infantil, de forma que sejam estabelecidos diagnósticos diferenciais, tais como o HC. Portanto, há lugar para anamnese cuidadosa, exame físico e laboratorial para direcionar o tratamento adequado e prevenção das complicações e sequelas que um quadro de hipoglicemia mal conduzido pode ocasionar.

Palavra Chave: Hiperinsulinismo Congênito, Octreotíde, Diazóxido, Hipoglicemia

E 011 BAIXA ESTATURA ISOLADA COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE SÍNDROME DE TURNER EM MOSAICO

MARIA CLARA ALVES CAMPOS TAVARES¹, OTÁVIO SÁ FORTES DE CARVALHO¹, SELMA COELHO DOS SANTOS¹, JÚLIA DEMICHELLI BUBANI¹, GABRIELA ARAÚJO COSTA¹

1. CENTRO UNIVERSITÁRIO DE BELO HORIZONTE

A Síndrome de Turner (ST) é a segunda aneuploidia dos cromossomos sexuais mais frequente no sexo feminino, podendo se manifestar por cromossomo X único, anômalo ou em mosaico, nesta manifestação, normalmente as variações fenotípicas são mínimas, dificultando o diagnóstico. As características clínicas da ST podem diferir com a idade: nos primeiros anos de vida, apresenta-se com linfedema de mãos e pés, pregas nucais, baixa implantação de cabelos, quarto metatarso curto e/ou defeitos cardíacos de cavidade esquerda, na infância, nota-se principalmente parada inexplicada no crescimento e/ou atraso puberal não associados a deficiência cognitiva, tórax em escudo com mamilos amplamente espaçados, pescoço curto e encurvado, cúbito valgo e deformidade de Medelung do antebraço e pulso. Contudo, a característica mais consistente das pacientes com ST é a baixa estatura. Este relato de caso apresenta uma paciente de nove anos de idade com queixa de baixa estatura, sem outros achados semiológicos. A radiografia de punho esquerdo mostrou idade óssea compatível com 7,4 anos e a ultrassonografia abdominal identificou a ausência de ovários. Nos casos de baixa estatura isolada, diversos diagnósticos diferenciais devem ser aventados, tais como hipotireoidismo, doença celíaca, doenças ósseas metabólicas, acidose tubular e desnutrição. Os exames desta paciente descartaram essas hipóteses e elucidaram uma forma de ST em mosaico - cariótipo: 45,X / 46,XX, justificando o baixo crescimento com as alterações fenotípicas normalmente encontradas. Deformidades cardiovasculares, auditivas, oftálmicas, gastrointestinais e pélvicas também não foram encontradas, exceto hipogonadismo primário. Atualmente, a paciente está em tratamento com hormônio do crescimento e estrógeno, recomendados para potencializar ganho na altura final e maturação sexual. Frente à detecção de baixa estatura em meninas, mesmo como queixa isolada, a ST sempre deve ser elencada entre as principais etiologias, pois o diagnóstico precoce é de extrema importância para iniciar prontamente o tratamento com impacto importante na qualidade de vida.

Palavra Chave: Baixa Estatura, Síndrome de Turner, Cromossomopatia

Agradecimentos: Agradecemos o apoio da Profa. Dra. Gabriela Araújo Costa

E 012 SANGUE DE ASPECTO ROSA LEITOSO LEVANDO À SUSPEITA DE QUILOMICRONEMIA FAMILIAR

ERICKA VIANA MACHADO CARELLOS¹, JULIANA DE SOUZA RAJÃO TEIXEIRA¹, JOYCE CARVALHO MARTINS¹, CIBELLE DE PINHO TALMA¹, NICOLE DELGADO ROCHA¹, ROBERTA ALVES PEREIRA¹, RODRIGO MENDONÇA CARDOSO PESTANA², LEONARDO ASSIS SILVESTRINI³

1. HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II
2. LABORATÓRIO DE PATOLOGIA CLÍNICA - HOSPITAL JOÃO XXIII
3. UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS

Introdução: A quilomicronemia familiar (QF) ou hiperlipoproteinemia tipo I é uma doença hereditária recessiva rara com prevalência de 1 em 1 milhão para homocigotos e de 1 em 500 para heterocigotos. É caracterizada pela deficiência nas proteínas ou enzimas envolvidas na depuração de triglicerídeos, afetando o metabolismo das lipoproteínas. Manifesta-se por hipertrigliceridemia acentuada, além de hepatoesplenomegalia, xantomas, dor abdominal, pancreatite aguda recorrente e lipemia retinalis. Descrição do Caso: Trata-se de lactente de 3 meses de idade, nascida a termo, com peso adequado para idade, gestação sem intercorrências, em aleitamento materno exclusivo. Levada ao pronto-atendimento de cidade de origem para avaliação de nodulação em região axilar direita de evolução de duas semanas. Sangue coletado para investigação laboratorial mostrou níveis elevados de colesterol total (1.400mg/dL), transaminase glutâmico-pirúvica (482U/L), fosfatase alcalina (639U/L), além de níveis muito elevados de triglicérides (14.000mg/dL). Exames iniciais posteriormente realizados em serviço de grande centro mantinham aumentados valores de perfil lipídico, porém não caracterizavam hipertrigliceridemia grave. Após coleta de sangue capilar, observado aspecto rosa leitoso e aventada hipótese de problema técnico relacionado ao soro acentuadamente lipêmico. Optado por realização de eletroforese de hemoglobinas para investigação. A mesma evidenciou níveis elevados de triglicerídeos (21.909mg/dL) e quilomicrons. Paciente iniciou tratamento: suspensão aleitamento materno e introduzida dieta com leite desnatado, azeite e triglicerídeos de cadeia média (TCM) - dieta pobre em conteúdo lipídico e com restrição de carboidratos. Apresentou melhora de níveis de triglicérides, mantendo-se por volta de 500mg/dL. Não apresentou intercorrências durante internação, mantendo bom controle em seguimento. Discussão: o diagnóstico da QF dá-se via ocasional, como no caso descrito, ou por meio de apresentação aguda de pancreatite ou sintomas associados à doença, como irritabilidade. É feito via eletroforese de hemoglobina, com evidência de níveis elevados de quilomicrons e VLDL, além de sequenciamento genético. O tratamento dá-se por meio de dieta pobre em conteúdo lipídico, com aumento de aporte calórico via administração de TCM. Conclusão: trata-se de quadro raro, de difícil diagnóstico. Tratamento precoce e assertivo melhora substancialmente a apresentação da doença. Este se torna um desafio, visto as restrições alimentares e o difícil manejo no controle nutricional destas crianças.

Palavra Chave: Hipertrigliceridemia, Quilomicronemia Familiar