

TL-005

Relato de três casos familiares de raquitismo hipofosfatêmico ligado ao cromossomo X

Marise Codeço de Andrade Barreto,¹ Débora Alvim Ribeiro,¹ Juliana Coelho Braga,¹ Carolina de Oliveira Cavalcanti Assumpção,¹ Isabel Rey Madeira,¹ Paulo Ferrez Collett-Solberg,¹ Ana Paula Bordallo,¹ Clarice Borschiver de Medeiros,¹ Daniel Luis Schueftan Gilban,¹ Fernanda Mussi Gazolla¹

¹Universidade do Estado Rio de Janeiro

Introdução • Raquitismo é uma doença do tecido ósseo em formação, em que ocorre um defeito de mineralização das cartilagens de crescimento e resulta em retardo no crescimento e deformidades esqueléticas. **Descrição dos casos** • Caso 1: M. L. S. S., 5 anos. Queixa principal: dores nos ossos dos membros inferiores. Ao exame: encurvamento das epífises dos ossos longos e estatura em Z escore de -3 desvio-padrão (DP). Radiografia de membros inferiores: alargamento e franjamento das epífises ósseas. Exames laboratoriais: taxa de reabsorção tubular do fósforo (TRTP): 75, fósforo sérico: 2,8 mg/dl (referência: 4,5-6,6 mg/dl), fosfatase alcalina: 942 ul (referência: 65-210 ul). Caso 2: M. P. S. S., 1 ano e 10 meses. Exame físico: rosário raquitico, genuvalgo, escurecimento dentário, estatura Z -2 DP. Laboratório: TRTP 70, fósforo sérico 2,7 mg/dl, fosfatase alcalina 490 ul. Radiografia de membros inferiores: alargamento das regiões metafisárias. Nos dois casos o tratamento consistiu na reposição de fósforo e calcitriol. A família manteve acompanhamento irregular, e os dois evoluíram com piora das deformidades ósseas. Caso 3: G. S., 34 anos, mãe dos menores acima. Exame físico: deformidade óssea importante em membros inferiores. Estatura Z -5 DP. Sem tratamento. **Discussão** • Estes casos referem-se a uma doença hereditária dominante ligada ao cromossomo X, o Raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X. Os casos 1 e 2 apresentavam TRTF diminuída, hipofosfemia acentuada e fosfatase alcalina sérica aumentada, características laboratoriais da doença. O diagnóstico nem sempre ocorre precocemente. No caso 3, apesar da baixa estatura e da deformidade óssea evidenciada a doença só foi identificada após diagnóstico do filho (caso 1). O caso 1 só foi diagnosticado aos 5 anos de idade. E o caso 2, apesar de mãe e irmão apresentarem o mesmo fenótipo, só foi trazido à consulta após 1 ano de vida, quando já apresentava deformidades ósseas. O tratamento é realizado com calcitriol e fósforo. No caso 2 iniciou-se o tratamento, porém devido à má adesão evoluiu com deformidades graves. **Conclusão** • Alertar para a doença e o diagnóstico precoce, a fim de que o tratamento seja introduzido evitando sequelas esqueléticas incapacitantes.

P-002

Síndrome de Beals associada a estenose hipertrófica de piloro – Relato de caso

Ana Carolina Esposito,¹ Danuza Ferreira Elias,¹ Marcia Gonçalves Ribeiro,² Nathalia Correia Krause Santos²

¹Hospital Municipal Nossa Senhora do Loreto

²Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira

Introdução • A síndrome de Beals (SB) é uma condição geneticamente determinada, de herança autossômica dominante, causada por mutação no gene FBN2. O principal diagnóstico diferencial é a síndrome de Marfan. Os achados mais característicos são contraturas congênicas múltiplas, aracnodactilia, camptodactilia, deformidades do pavilhão auricular e cifoescoliose. **Descrição do caso** • Recém-nascido masculino, 23 dias de vida, encaminhado para avaliação genética por apresentar malformações em mãos e coluna. Primeiro filho de casal jovem consanguíneo (pais primos de primeiro grau). Sem relato de malformações na família. História perinatal de sangramento até o quarto mês de gestação. Ultrassonografia (21 semanas) mostrou pé torto congênito, mãos fletidas e cifose. Nascido de parto cesáreo (sofrimento fetal), 38 semanas, peso: 2.820 g, comprimento: 53 cm, perímetro cefálico: 36 cm, Apgar: 6/8. Ao exame clínico apresentava-se emagrecido, mãos cerradas, dedos longos, flexão de punhos e tornozelos bilateralmente, cifoescoliose, hipospádia distal, orelhas dismórficas com aparência de dobra na hélix. Ultrassonografia de abdome, transfontanela, ecocardiograma e cariótipo foram normais. Radiografia de coluna mostrou escoliose importante. Aos 2 meses encontrava-se emagrecido, perdendo peso, história de vômitos após alimentação e duas internações por gastroenterite e desidratação. Avaliação pela cirurgia pediátrica diagnosticou estenose hipertrófica de piloro. Submetido à piloromiotomia, evoluindo bem. Aos 11 meses o paciente senta sem apoio, balbucia, alimenta-se de sólidos, mantém deformidades em mãos, tornozelos, coluna e tórax, com desenvolvimento dentro do esperado. Avaliação pelo geneticista foi conclusiva para SB. **Discussão** • Apesar de haver consanguinidade entre os pais, as características fenotípicas foram determinantes para o diagnóstico de SB. Embora haja associação de SB com atresia e má rotação de duodeno, a estenose hipertrófica de piloro é um diagnóstico comum em lactentes abaixo dos 4 meses, com frequência estimada em 3:1.000 nascidos vivos e predomínio no sexo masculino. O diagnóstico clínico é feito a partir de história de vômitos não biliosos, “em jato”, evoluindo para desidratação e perda de peso. **Conclusão** • É importante lembrar que as crianças com doenças raras também irão apresentar doenças comuns ao longo da vida, devendo ser avaliadas como um todo, e não apenas com relação às condições que possam estar associadas ao diagnóstico síndrômico.

P-005

Perfil de ambulatório pediátrico de doenças raras em município de médio porte

Daniela Koeller Rodrigues Vieira^{1,2}

¹Instituto Fernandes Figueira

²Prefeitura Municipal de Angra dos Reis

Objetivo • Traçar o perfil de pacientes atendidos pelo Ambulatório de Malformações Congênitas, Doenças Genéticas e Deficiências (Amagen) em município de médio porte. Este serviço inclui as ações de atendimento ambulatorial para crianças e adolescentes com doenças genéticas, malformações congênitas, deficiências e atividades de grupo, incluindo ações de educação em saúde e educação permanente. **Método** • Foi realizado estudo descritivo transversal dos casos atendidos no período de novembro de 2015 a outubro de 2017, através da análise dos boletins de produção ambulatorial. Foi traçado o perfil epidemiológico dos pacientes atendidos. Os dados referentes ao diagnóstico foram categorizados por etiologia em três grupos: malformação congênita/doença genética, causas ambientais e outros diagnósticos. **Resultados** • Os resultados encontrados mostraram 10,5% de pacientes com síndrome de Down; 29,7% com malformações congênitas ou doenças genéticas com diagnóstico específico estabelecido (por exemplo, esclerose tuberosa, síndrome de Noonan, mucopolissacaridose, dentre outras); 5,3% apresentavam sinais dismórficos e malformações congênitas múltiplas sem diagnóstico estabelecido; 10,4% foram diagnosticados com transtorno do espectro autista (não síndrômico); 6,4% tinham deficiência intelectual sem etiologia definida; e 26,2% dos pacientes foram classificados como apresentando causas ambientais para transtorno do desenvolvimento e/ou deficiência (por exemplo, crianças com sequelas de prematuridade, asfixia, toxoplasmose ou síndrome do álcool fetal). Pacientes com história familiar para doença genética, abortos de repetição corresponderam a 2,6% dos casos e a triagem neonatal alterada em 0,6%. **Discussão** • A atenção integral à saúde de crianças com doenças crônicas é um dos eixos estratégicos da Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC). Neste grupo, incluem-se os pacientes que apresentam doenças raras e malformações congênitas. A presença de alterações no desenvolvimento e deficiência foi o sinal sentinela que viabilizou o encaminhamento dos casos. **Conclusões** • Este trabalho aponta como principais conclusões que é possível atender ao disposto nas portarias do Ministério da Saúde, mostrando a viabilidade do cuidado a doenças raras e crônicas no âmbito do SUS, fora dos serviços especializados existentes em centros de pesquisa e universidades, que atualmente reúnem grande parte do atendimento.

P-007

Síndrome de Robinow – Uma rara associação com cardiopatia congênita

Thiago Taucei Panizzi,¹ Cynthia Moraes Nolasco,¹ Larissa Maria Isaac Maximo,¹ Victor Hugo Camargo da Silva,¹ Luís Eduardo Reis Guimarães,¹ Fernanda Maria Correia Ferreira Lemos,¹ Carlos Cesar Assef,¹ Maria de Marilacc Lima Roiseman,¹ Patrícia Santana Correia,¹ Eliane Lucas¹

¹Hospital Federal de Bonsucesso

Introdução • A síndrome de Robinow (SR) é uma doença genética rara, com incidência de cerca de 1:500.000 nascidos vivos. Caracteriza-se pelo encurtamento mesomélico dos membros, baixa estatura, hipoplasia genital externa e fâcies fetal. Está associada a mutações em dois genes: ROR2, de herança autossômica recessiva, e WNT5A, de herança dominante. **Descrição do caso** • Escolar de 13 anos, masculino, acompanhado na genética com diagnóstico de SR e aos 6 meses avaliado pela cardiologia por conta de sopro cardíaco. Ao exame apresentava: implantação baixa dos pavilhões auriculares, bossa frontal, nariz curto com dorso largo e retrognatismo. Exame cardiovascular evidenciou sopro sistólico (+2/+6) mais audível em BEE e desdobramento de B2. Radiografia de tórax com hiperfluxo pulmonar e eletrocardiograma com bloqueio de ramo direito. O ecocardiograma mostrou comunicação interatrial (CIA) moderada tipo *ostium secundum* e sobrecarga volumétrica de cavidades direitas. Foi submetido à correção cirúrgica da CIA em 2013 com bom resultado cirúrgico. **Discussão** • A SR possui uma mortalidade alta na infância de 5-10 causada por malformações cardíacas. As duas formas genéticas da SR têm como traços comuns a baixa estatura, encurtamento mesomélico dos membros, fâcies fetal, anomalias craniofaciais, hipoplasia genital externa, braquidactilia e clinodactilia. A fâcies fetal caracteriza-se por região frontal proeminente, hipertelorismo marcado, hipoplasia do terço médio da face com nariz pequeno e narinas antevertidas. Alterações otorrinolaringológicas, como hipoacusia de condução, podem estar presentes. Segundo a literatura, as anomalias cardíacas estão presentes em cerca de 15% dos casos e incluem estenose ou atresia da valva pulmonar, comunicação interatrial, comunicação interventricular, coarctação da aorta, tetralogia de Fallot e atresia tricúspide. A CIA é do grupo das cardiopatias acianóticas, com indicação de fechamento quando apresentam alterações hemodinâmicas, como a sobrecarga volumétrica das cavidades direitas, em função do *shunt* E/D. O fechamento da CIA pode ser feito através do cateterismo intervencional com a colocação de prótese ou com a cirurgia definitiva. A mortalidade é baixa nestes procedimentos (5%). O paciente evoluiu no pós-operatório sem intercorrências e atualmente se encontra estável. **Conclusão** • Os autores salientam a importância da avaliação cardiológica nas síndromes genéticas para afastar cardiopatias congênitas e assim sua morbimortalidade.

P-018

Relato de caso: síndrome de Miller-Dieker

Ana Clara Morett Amorim¹¹Secretaria Municipal de Saúde de Macaé

Introdução • A síndrome de Miller-Dieker (SMD) é uma desordem genética rara caracterizada por lisencefalia, anomalias craniofaciais congênitas, malformações cardíacas, retardo do crescimento e deficiência intelectual com convulsões. É causada pela deleção ou mutação no gene LIS1 (*lissencephaly 1*) no cromossomo 17p13.3 com padrão de herança autossômica dominante. **Relato de caso** • J. M. D., masculino, 2 meses de idade, com história de febre recorrente e crises convulsivas de repetição desde o 3º dia de vida. Ao exame físico observava-se hipoatividade, hipotonia axial importante, ausência de tônus cervical, ausência de reflexos de preensão palmar e plantar, sucção e Babinski presente. Ao exame morfológico presença de epicanto, base nasal plana, nariz pequeno e voltado para cima, fissuras palpebrais voltadas para baixo, estreitamento bitemporal e fronte proeminente. Realizadas tomografia computadorizada e ressonância magnética de crânio que demonstraram lisencefalia e agiria. Iniciado fenobarbital e ceftriaxone com melhora inicial dos sintomas, porém com 2 meses de idade o menor evoluiu com persistência dos episódios de crise convulsiva do tipo focal. Realizado ajuste da dose do anticonvulsivante, porém a criança manteve episódios de crise convulsiva focal, melhorando somente após suspensão de fenobarbital e início de clobazam e levetiracetam. **Discussão e conclusão** • J. M. D. apresenta fenótipo característico da SMD. Esse diagnóstico foi considerado pela presença de dismorfias faciais típicas da síndrome, deficiência intelectual grave e atraso neuropsicomotor. A SMD está associada à lisencefalia, onde o córtex cerebral é espesso e não possui giros devido à falha no processo de migração das células cerebrais. A capacidade de desenvolvimento é reduzida e há atraso mental severo e profundo. A maioria dos recém-nascidos desenvolvem hipotonia importante. O diagnóstico pode ser feito com base na apresentação clínica e nas alterações radiológicas sugestivas. A confirmação se dá por meio de testes citogenéticos e por FISH. É uma patologia de prognóstico ruim. O fenótipo da síndrome e as desordens cerebrais encontradas, tanto em exames de imagem quanto na presença de atraso neuropsicomotor, devem ser consideradas para o diagnóstico visto que, muitas vezes, não é possível nem acessível a realização de testes genéticos mais aprimorados.

P-032

Duplicação de 7q11.23 associada a hipopituitarismo – Relato de caso

Patrícia Correia,¹ Daniel Gilban¹¹Hospital Federal de Bonsucesso

Introdução • A duplicação da região 7q11.23 tem uma frequência populacional estimada em 1:13.000 a 1:20.000 e corresponde à mesma região que, quando deletada, causa a síndrome de Williams. São descritas várias dismorfias, porém sem um padrão que permita o diagnóstico em bases clínicas. Pode haver deficiência intelectual e transtorno do espectro autista e a maioria dos pacientes apresenta ansiedade. Malformações renais, cardiológicas e de sistema nervoso central estão descritas. Uma revisão de 53 indivíduos mostrou alterações estruturais na ressonância de encéfalo em 82% dos casos, baixa estatura em 17% e deficiência de GH em 9%, sem relato de outras alterações endócrinas. **Descrição do caso** • L. C. E., 15 anos, feminina, acompanhada na endocrinologia por hipopituitarismo, fazendo reposição de somatotropina e estradiol. Encaminhada para avaliação genética por apresentar algumas dismorfias e deficiência intelectual leve. Tem aproveitamento escolar razoável, é muito tímida e ansiosa. Refere constipação importante, em acompanhamento na gastropediatria. Cariótipo em sangue periférico normal (46,XX). Ressonância magnética de crânio mostrando hipoplasia hipofisária. Ao exame físico foram observadas dismorfias discretas, como face triangular, nariz reto e um pouco adunco, fendas palpebrais estreitas, pescoço curto, dedos finos e longos e *cubitus valgus*. Tanner M2P1. Peso e estatura abaixo de -2 SD para idade e gênero, fora do alvo familiar. Solicitado array-CGH para investigação de microaberrações cromossômicas, que mostrou uma duplicação da região 7q11.23 de cerca de 1.407 Kb. Solicitados ecocardiograma e ultrassonografia renal da paciente, que não mostraram malformações e estudo dos pais com a técnica FISH para afastar a presença de translocação críptica. **Discussão** • O quadro clínico da paciente corresponde ao descrito na literatura para a duplicação de 7q11.23. A deficiência de GH está descrita em poucos casos. A revisão da literatura não mostrou relato de outros casos de hipogonadismo hipogonadotrófico e o nosso caso pode contribuir para ampliar o fenótipo da síndrome. **Conclusão** • A suspeita clínica de causa genética feita pelo endocrinologista, baseada em achados sutis no exame físico, foi fundamental para que se chegasse ao diagnóstico etiológico neste caso. Dessa forma foi possível realizar o aconselhamento genético da paciente e de sua família, e a pesquisa de malformações e complicações relacionadas à microaberração cromossômica encontrada.

P-051

Síndrome álcool fetal diagnosticada na enfermaria de um hospital estadual – Um relato de caso

Gleyson da Cruz Pinto,¹ Carlos Eduardo Moura Goulart,² Aline Palma de Alvarez Pereira,² Fernanda Zeque Moutinho,² Beatriz Vasconcellos de Souza,² Bruno Vieira Cury Inacio,² Mariana Monteiro de Borba Inacio,² Isaías Soares de Paiva¹

¹Universidade do Grande Rio Professor José de Souza Herdy

²Hospital Estadual Adão Pereira Nunes

Introdução • A síndrome álcool fetal (SAF) é um grave transtorno, relacionado ao uso de álcool pela mulher durante a gestação, que compromete o desenvolvimento físico, mental, neurológico e comportamental da criança. A prevalência da SAF é mundialmente estimada em cerca de 0,5:1.000 a 2:1.000 nascidos vivos, e os dados apontam que no Brasil surgem, aproximadamente, 1,5:1.000 novos casos por ano. O diagnóstico da SAF é clínico e caracterizado por distorções específicas, como microcefalia, face plana, nariz pequeno, filtro liso, lábio superior fino, deficiência do crescimento e desenvolvimento, sendo confirmado ou não o uso de álcool na gestação. **Objetivo** • Relatar um caso de uma lactente com SAF internada na enfermaria pediátrica de um hospital estadual no Rio de Janeiro, ressaltando a importância do diagnóstico precoce pelos pediatras. **Descrição do caso** • S. V. S. S., feminino, 8 meses. Admitida na emergência por febre associada a edema em região supraclavicular e cervical esquerda. Filha de pais jovens não consanguíneos. Mãe, 24 anos, usuária de álcool e tabaco na gestação. Gesta II, para I, aborto I. Relato de DHEG na gestação e pré-natal incompleto. Nascimento de parto normal, no termo, sem asfixia, peso: 2.840 g (adequado para idade gestacional), estatura: 48 cm, perímetro cefálico: 31 cm. Evoluiu com atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) e retardo do crescimento pós-natal. Exame morfológico: microcefalia, estreitamento bifrontal, cabelos esparsos, sobrancelhas arqueadas, cílios curvados, telecanto, epicanto, ptose palpebral à esquerda, base nasal plana e quadrada, dorso nasal curto com narinas antevértidas, filtro longo, microstomia, lábios finos, micrognatia. Orelhas com hélices espessas e hipoplasia de anti-*tragus*. Pescoço curto. Hérnia umbilical. Clinodactilia de quinto quirodáctilo. **Discussão e conclusão** • A probanda apresenta o fenótipo típico da SAF – envolvimento do SNC (microcefalia), face característica, evolução com retardo do crescimento pós-natal e uso de álcool pela mãe durante a gestação, não havendo dificuldades para o diagnóstico clínico. Desta forma, foi de extrema importância o reconhecimento da SAF pelo pediatra durante a internação para que após a alta o encaminhamento ao especialista seja realizado, e assim instituir um acompanhamento e estimulação precoce adequados para que a probanda obtenha melhora do seu DNPM.

P-070

Ambulatório de síndrome de Down: proposta de atendimento interdisciplinar para promoção do cuidado e da saúde

Ana Clara Garcia Reis,¹ Anna Paula Baumblatt,¹ Gabriela Yea-Huey Yang,¹ Eduarda da Rocha Infran de Oliveira,¹ Ana Tereza Antunes Monteiro de Souza,¹ Edneusa Oliveira Flor,¹ Simone Augusta Ribas,¹ Andreia Nishiyamamoto de Oliveira,¹ Débora Flores Vieira Baganha,¹ Raquel Boy¹

¹Hospital Universitário Pedro Ernesto

Introdução • A síndrome de Down (SD) é a síndrome cromossômica mais comum na população geral associada a diversas comorbidades clínicas. **Objetivo** • Apresentar o perfil clínico, nutricional e fisioterápico de uma amostra de pacientes atendidos num ambulatório multidisciplinar para crianças com SD num hospital universitário. **Método** • Estudo descritivo, retrospectivo e transversal. Os Dados foram obtidos a partir de questionários aplicados por pediatras, nutricionistas, fisioterapeutas e alunas da graduação médica. Para os dados antropométricos foram utilizadas as curvas (P/I) Bertapelli *et al.* (2017) e Zemmel *et al.* (2015), sendo considerada (p3 e p5) baixo peso e (p97 e p95) excesso de peso. **Resultados** • Acompanhados 71 pacientes entre fevereiro/2016 e junho/2018, cerca de 216 consultas realizadas, com média de três consultas por paciente. A faixa etária 0 a 8 anos de idade foi, em sua maioria, de lactentes (70,4%) de ambos os sexos. O resultado do cariótipo foi obtido em 58 casos (81,7%): 55 (94,82%) com trissomia livre do cromossomo 21, 2 (3,4%) com translocação, sendo uma 21q,21q e outra 14q,21q (1,72%) com mosaicismos. As principais comorbidades clínicas foram a cardiopatia congênita (47,88%) e a disfunção neurosecretora da tireoide (60%). Foram dosados os hormônios (TSH e T4 livre) de 50 pacientes, sendo observados hipotireoidismo subclínico em 23 (44%), hipotireoidismo clínico em 8 (16%), 19 (38%) eutireoideos. O estado nutricional entre a admissão e a última consulta de acompanhamento, por meio do indicador de peso para a idade, foi de eutrofia em 62 pacientes (87,32%), 2 (2,81%) se mantiveram com excesso de peso e o mesmo número abaixo do peso (2,81%). 2 pacientes (2,81%) que estavam acima do peso durante o acompanhamento se tornaram eutróficos. A maioria com introdução da alimentação complementar tardia e hábitos alimentares errôneos. Dos 42 pacientes acompanhados pela fisioterapia, todos com atraso do desenvolvimento em graus variáveis: 19 (45%) leve, 14 (33%) moderado, e 9 (22%) graves. **Conclusão/discussão** • Houve promoção do atendimento proposto com detecção de comorbidades clínicas e intervenções de forma precoce, além de práticas preventivas multidisciplinares. A abordagem otimizada de conhecimentos, tempo e recursos de profissionais e familiares foi obtida, com ampla integração teórico-prática para alunas da graduação médica.

P-076

Achados ecocardiográficos em paciente com síndrome de Marfan: relato de caso

Carolina de Almeida Luna,¹ Ana Clara Cyríaco Barbosa,¹ Laís Baptista Abreu da Silva,¹ Larissa Maria Isaac Maximo,¹ Adriana Oliveira da Silva,¹ Fernanda Ferreira Lemos,¹ Carlos Cesar Assef,¹ Maria de Marilacc Lima Roiseman,¹ Patrícia Santana Correia,¹ Eliane Lucas¹

¹Hospital Federal de Bonsucesso

Introdução • A síndrome de Marfan é uma doença do tecido conjuntivo de origem genética de transmissão autossômica dominante e expressividade variável que acomete principalmente os sistemas esquelético, ocular e cardiovascular. As principais alterações no sistema cardiovascular são: prolapso de válvula mitral e/ou acometimento de outras válvulas cardíacas, dilatação de aorta e aneurisma dissecante de aorta. O objetivo deste estudo foi mostrar a importância da avaliação cardiológica e ecocardiográfica precoce e seguimento nos pacientes com suspeita e acometidos com essa síndrome. **Descrição do caso** • Lactente nascido em maternidade, parto cesárea, a termo, AIG, teste do coraçãozinho normal, mãe com síndrome de Marfan. Ao exame apresenta face alongada, fendas palpebrais voltadas para baixo, dacriostenose de canal lacrimal, leve *pectus carinatum*, frouxidão ligamentar, pés planos, sinal do polegar positivo, sinal do punho negativo. Com 5 dias de vida foi submetido a avaliação precoce pela cardiologia e ecocardiograma na maternidade que demonstrou valva aórtica tricúspide com dilatação discreta da porção ascendente da aorta, *doppler* normal. As alterações ecocardiográficas conjuntamente com o exame físico e a história familiar levaram ao diagnóstico de síndrome de Marfan. Último ecocardiograma com 1 ano e 4 meses: discreta dilatação do seio de Valsalva (supra aórtica) medindo 1,9 cm (máximo 1,7 cm) + comunicação interatrial tipo forame oval. Eletrocardiograma sem alterações (1 ano e 4 meses). Raio x de tórax sem alterações (1 ano e 4 meses). Atualmente acompanhado regularmente com cardiologia, pediatria, genética, ortopedia, neurologia e fisioterapia. **Discussão** • Na literatura as alterações cardiovasculares da síndrome de Marfan são as que causam maior impacto na sobrevivência desses pacientes. Faz-se necessário o diagnóstico precoce para possibilitar um melhor tratamento e seguimento, melhorando a qualidade de vida e o prognóstico desses pacientes. Para os pacientes que apresentam lesões aórticas, é recomendado o acompanhamento semestral com ecocardiograma (taxa de crescimento da aorta e se há regurgitação aórtica significativa), assim como evitar exercícios isométricos. Em alguns casos, orienta-se cirurgia e profilaxia para endocardite. **Conclusão** • O diagnóstico precoce da síndrome de Marfan e das complicações cardiovasculares associadas permite um melhor acompanhamento, tratamento e prognóstico para esses pacientes.

P-089

Síndrome de Noonan – O que o pediatra precisa saber

Gleyson da Cruz Pinto,¹ Isaías Soares de Paiva¹

¹Universidade do Grande Rio Professor José de Souza Herdy

Introdução • A síndrome de Noonan (SN) é uma condição genética de herança autossômica dominante, com manifestações clínicas variáveis, sendo caracterizada principalmente por fenótipo *Turner-like*, baixa estatura, deficiência intelectual, cardiopatia congênita (estenose pulmonar), dismorfias faciais e corporais características, podendo em alguns casos evoluir com distúrbios da coagulação e leucemias. A incidência aproximada é de 1:1.000 a 1:2.500 nascidos vivos. É causada por mutação em vários genes da via RAS/MAPK de proliferação celular, sendo em metade dos casos o gene PTPN11 (*protein-tyrosine phosphatase, nonreceptor-type 11*), no *locus* 12q24.13. As síndromes genéticas são manifestadas em sua maioria na infância. A SN é considerada a segunda mais frequente, sendo o pediatra o primeiro a lidar com uma criança com fenótipo da SN. **Objetivo** • Relatar uma criança com diagnóstico clínico de SN, ressaltando o reconhecimento pelo pediatra. **Descrição do caso** • V. G. S. S., masculino, 4 anos. Referido por atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Criança adotada. Mãe usuária de álcool e tabaco na gestação. Nasceu de 36 semanas, pesou 2,7 kg, mediu 49 cm, perímetro cefálico 32,5 cm. Pequeno para idade gestacional. Evoluiu com atraso global do DNPM. Exame morfológico: baixa estatura, macrocefalia com escafocefalia, face triangular, fronte ampla, sobrancelhas com hipotriquia, fissuras palpebrais para baixo, ptose palpebral à esquerda, telecanto e epicanto, hipertelorismo ocular, base nasal plana e alargada, dorso nasal curto com narinas antevertidas, filtro apagado, orelhas displásicas, baixo implantadas com hélice espessa, anti-hélice e anti-*tragus* hipoplásicos. Pescoço curto e alongado com *pterygium colli*. Tórax quadrado com *pectus excavatum*. Quinto quirodáctilo curto, clinodactilia quinto pododáctilo. Criptorquidia bilateral e fimose. Ecocardiograma: comunicação interatrial, e estenose pulmonar com correção cirúrgica. **Discussão e considerações finais** • O probando apresenta o fenótipo completo da SN – baixa estatura, atraso global do DNPM, cardiopatia congênita, criptorquidia e fenótipo *Turner-like* com dismorfias faciais e corporais típicas, não havendo dificuldade para o diagnóstico clínico. A SN apresenta grande variabilidade fenotípica e habitualmente estes sinais não estão todos presentes. Para o pediatra, a presença de qualquer dois ou mais destes sinais deve ser considerada SN. Adicionalmente o probando apresenta alguns sinais do espectro álcool-fetal, que não interferiu na manifestação do fenótipo da SN.

P-090

Síndrome de Seckel tipo 1 – O que o pediatra precisa saber

Gleyson da Cruz Pinto,¹ Isaías Soares de Paiva¹

¹Universidade do Grande Rio Professor José de Souza Herdy

Introdução • A síndrome de Seckel tipo 1 (SCKL1) é uma condição autossômica recessiva rara, pertencente ao grupo do nanismo primordial osteodisplásico e caracterizada pela associação de retardo do crescimento pré e pós-natal grave, microcefalia com deficiência intelectual (DI) e dismorfias específicas. A incidência estimada é 1:10.000. **Objetivo** • Relatar uma criança com fenótipo da SCKL1, enfatizando a suspeita clínica pelo pediatra. **Descrição do caso** • V. S. M., feminino, 1 ano. Referido por microcefalia e artrogripose. Filha de pais jovens não consanguíneos. Mãe 32 anos, gesta II, para II. Gestação sem intercorrências e pré-natal completo. Nascimento de parto normal, no termo, sem asfixia, pesando 2,6 kg, medindo 46 cm, perímetro cefálico: 29 cm. Adequado para idade gestacional (AIG). Evoluiu com atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Exame morfológico: extrema baixa estatura, microcefalia intensa com crânio triangular, aspecto de “cabeça de pássaro”, face assimétrica, fronte proeminente na linha média e estreitamento bifrontal, blefarofimose com ptose palpebral bilateral, telecanto, base nasal plana e alargada, nariz com dorso convexo e alongado, narinas antevertidas com columela espessa, micrótia grau III com orelhas displásicas, filtro curto, lábio superior levemente evertido, microretrognatia, hemangioma plano em pálpebra superior direita. Pescoço curto com limitação da mobilidade. Tórax alargado com hipertelorismo mamilar. Linfedema em membros inferiores (coxa, perna e dorso dos pés) e em membros superiores em menor intensidade. Dedos fusiformes das mãos com hipoplasia de unhas dos pés. Dimples em cotovelos. Prega palmar única bilateral, clinodactilia do quinto quirodáctilo, desvio ulnar do polegar, sindactilia entre o segundo e terceiro pododáctilo bilateralmente, prega halucal longitudinal e distância aumentada entre o primeiro e segundo pododáctilos. Cariótipo 46,XX (25). TCC mostrou atrofia cortical. PCR para dengue, zika e *chikungunya* negativos. RX de bacia mostrou luxação coxofemoral. Oftalmológico com palidez parcial de papila em olho direito. USG de abdome e BERA normais. **Discussão e considerações finais** • A probanda apresenta o fenótipo típico da SCKL1, com baixa estatura proporcional, microcefalia com aspecto de “cabeça de pássaro”, atraso do DNPM e dismorfias específicas. Assim, os autores enfatizam a importância da suspeita clínica da SCKL1 por pediatras para que o diagnóstico, tratamento, acompanhamento e aconselhamento genético sejam feitos precocemente.

P-091

Síndrome de Niemann-Pick C – O que o pediatra precisa saber

Gleyson da Cruz Pinto,¹ Isaías Soares de Paiva¹

¹Universidade do Grande Rio Professor José de Souza Herdy

Introdução • A doença de Niemann-Pick (NPC) é uma condição genética de herança autossômica recessiva, classificada em quatro tipos – A, B, C1 e C2. A NPC tipo C é uma desordem de armazenamento lipídico, neurodegenerativa progressiva, causada por mutações nos genes NPC1 (95) ou NPC2 (5). A incidência estimada é 1/150.000 e o fenótipo altamente variável. O início é geralmente na infância, entre 2 e 4 anos, com anormalidades neurológicas progressivas, como ataxia, convulsões, espasticidade, regressão dos marcos do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) e manifestações psiquiátricas. A oftalmoplegia supranuclear vertical é característica. Evolução com doença hepática grave e pulmonar intersticial, a hepatoesplenomegalia é menos frequente. As típicas células espumosas e histiócitos de coloração azul-marinho são encontradas na medula óssea (MO). A doença de Niemann-Pick A e B (NPA e NPB) é causada por mutações no gene da esfingomielinase ácida (SMPD1) e se manifesta com hepatoesplenomegalia, infecções pulmonares, trombocitopenia e baixa estatura. **Objetivo** • Relatar as manifestações clínicas e a investigação diagnóstica em dois casos sintomáticos precoces de NPC, enfatizando a suspeita clínica pelo pediatra. **Descrição do caso** • Probando 1: X. X. X., masculino, 22 meses de idade. Encaminhado por hepatoesplenomegalia, febre e pancitopenia. Segundo filho de pais não consanguíneos. Evolução com atraso do DNPM. Quitotriosidase plasmática aumentada. O sequenciamento do gene NPC1 revelou duas mutações patogênicas. Probanda 2: A. B. T. E., 5 anos, feminino. Avaliada por regressão neurológica, paraparesia espástica, oftalmoplegia supranuclear vertical, hepatoesplenomegalia e atraso do DNPM. Crises convulsivas iniciadas aos 2 anos. Evolução com deterioração neurológica. Biópsia hepática: cirrose micronodular. A esfingomielinase ácida e a betaglicosidase normais. A histologia da MO mostrou células espumosas e o teste de Filipin em fibroblastos foi positivo em ambos os casos. **Discussão e considerações finais** • O probando 1 manifestava sinais somáticos proeminentes e neurológicos mínimos. A probanda 2 sinais neurológicos proeminentes, além de hepatoesplenomegalia. O teste de Filipin foi positivo em ambos os casos. O fenótipo da NPC é heterogêneo. A combinação de manifestações neurológicas, especialmente a oftalmoplegia supranuclear vertical, e hepatoesplenomegalia deve considerar a NPC. A confirmação do diagnóstico requer testes bioquímicos e/ou moleculares em centros de referência. A biópsia de MO é útil para o diagnóstico diferencial.

P-098

Deleção parcial do braço longo do cromossomo 18: relato de caso com manifestação neonatal precoce

Nathalia Correia Krause dos Santos,¹ Gustavo Henrique Torraca Laranjeira,¹ Maria Auxiliadora Monteiro Villar,¹ Juan Clinton Llerena¹

¹Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira

Introdução • A deleção parcial do braço longo do cromossomo 18 (del18q) é uma anomalia cromossômica rara com incidência estimada em 1 a cada 10.000 nascidos vivos. Os achados mais frequentes são: *deficit* de crescimento com microcefalia, hipotonia, deficiência intelectual e auditiva, malformações congênitas diversas, distúrbios autoimunes e distúrbios faciais. A síndrome possui apresentação bastante heterogênea, contudo os achados clínicos e fenotípicos podem levar a um diagnóstico ainda no período neonatal. **Descrição do caso** • Menina de 15 dias, segunda filha de casal jovem não consanguíneo sem antecedentes familiares relevantes. A paciente nasceu pré-termo com idade gestacional de 34 semanas e medidas antropométricas adequadas, apresentando cianose central, sopro sistólico e episódios de hipoglicemia. Após o nascimento, foi diagnosticada com hipotireoidismo e sofreu três quadros sépticos, além da realização de frenulectomia lingual. O ecocardiograma revelou displasia tricúspide, comunicação interatrial e hipertensão pulmonar moderada. Ao exame físico: face alongada, estreitamento bitemporal, orelhas com rotação posterior dobradas em terço superior, estrabismo alternante, ponte nasal achatada com narinas antevértidas, hipertelorismo mamilar, dimple em cotovelos, clinodactilia de quinto quirodactílicos e polegares corticais, genitália feminina típica e hipotonia generalizada. Em função desse quadro, solicitamos o cariótipo da paciente: 46,XX, del 18q e os cariótipos dos pais (ambos normais). **Discussão** • A presença das alterações neurológicas, desvios fenotípicos e o quadro clínico da paciente representado por hipotireoidismo e infecções frequentes corroboram os achados descritos na del18q. Assim como em nosso caso, 80 dos pacientes com del18q apresentam anomalias cromossômicas de novo, sendo o restante causado por translocações ou inversões parentais. **Conclusão** • Nosso caso reflete a literatura vigente sobre a del18q e evidencia a importância do médico geneticista na investigação e manejo dos recém-nascidos polimalformados dentro de serviços de neonatologia.

P-101

A estigmatização na síndrome de Turner: relato de caso

Danilo Vieira Gomes,¹ Daiana Vieira Gomes²

¹Faculdade de Medicina Estácio de Juazeiro do Norte

²Centro Universitário Cesmac

Introdução • A síndrome de Turner ainda é tardiamente diagnosticada em virtude da baixa procura ao cuidado diante da sintomatologia em casos brandos e, entre manifestações existentes, alterações de estatura são mais frequentes, objetivando esse relato elucidar que não é uma aberração como geralmente conhecida no meio científico. **Descrição do caso** • Paciente em primeira consulta com 8 anos, natural e procedente de Juazeiro do Norte (Ceará), cuja genitora chega com queixa de baixa estatura para idade, percebida desde quando a criança se encontrava com 5 anos, contudo sem procura médica anterior e sem comorbidades adicionais. **Discussão** • É válido acrescentar que foram utilizados os dados de exames de prontuários da mesma, comparados ao longo de dois anos, sem conflitos de interesse relatados. Após exames laboratoriais específicos e fechado diagnóstico da síndrome de Turner, esta apresenta excelente evolução nesses dois anos diante do tratamento com somatropina 4 ui, conforme resultados obtidos. Em agosto de 2016, apresentava altura de 118 cm, peso: 26,8 kg e ecocardiograma com estudo anatômico dentro da normalidade e sem hipertrofia, porém com refluxo discreto das valvas pulmonar e tricúspide. Já em 2018, tem altura: 132 cm e peso: 32 kg, enquanto a ultrassonografia pélvica apresenta aspectos preservados, mas volume diminuídos para a faixa etária, numa relação útero/colo uterino 5 mm/5,4 mm (0,92), logo padrão menor para 7 anos. **Conclusão** • Assim, é notória a estigmatização da doença, a qual ainda tem baixa prevalência ligada ao não diagnóstico, além de não ser grande deformidade como geralmente difundida, realçando a boa melhora do escore de estatura e dos índices basais quando existente o imprescindível trabalho multidisciplinar, englobando, por exemplo, nutrição e psicologia, somado ao frequente acompanhamento com o endocrinologista.

P-111

Síndrome velocardiofacial em associação com cardiopatia complexa: *Truncus arteriosus*

Laís Baptista Abreu da Silva,¹ Thiago Taucei Panizzi,¹ Carolina de Almeida Luna,¹ Ana Clara Cyríaco Barbosa,¹ Cynthia Moraes Nolasco,¹ Patrícia Santana Correia,¹ Fernanda Correia Ferreira Lemos,¹ Maria de Marilacc Lima Roiseman,¹ Carlos Cesar Assef,¹ Eliane Lucas¹

¹Hospital Federal de Bonsucesso

Introdução • A síndrome velocardiofacial (SVCF) é causada pela perda de um segmento submicroscópico de DNA na região 22q11.2, que, também, está presente na síndrome de DiGeorge. A maioria dos casos é *de novo*, mas podem existir casos herdados. Possui um amplo espectro de apresentações, o que muitas vezes dificulta o diagnóstico precoce, variando entre dismorfias faciais, agenesia ou hipoplasia do timo, anomalias renais, anormalidades palatinas, dificuldade de aprendizagem e cardiopatias congênicas (CC). **Descrição do caso** • Adolescente de 13 anos, masculino, face alongada, retrognatia, hipertelorismo, orelhas antevertidas, nariz tubular, dedos longos e finos e voz anasalada, apresentava *deficit* cognitivo e de atenção. Já encaminhado para a avaliação genética, após o nascimento, foi sugerido o diagnóstico de SVCF e comprovado posteriormente por FISH. Ao exame cardiovascular ele se encontrava acianótico, eupneico e com sopro sistólico 2+/6 em BEE alta. O diagnóstico da cardiopatia congênita complexa *Truncus arteriosus* foi realizado ainda intraútero por ecocardiograma fetal realizado com 28 semanas de gestação. Nascido a termo, parto cesáreo sem intercorrências. Foi confirmada a cardiopatia e realizada a primeira cirurgia com 30 dias de vida, sendo reconectado o ventrículo direito à artéria pulmonar através de um tubo valvado. **Discussão** • Segundo a literatura, a SVCF apresenta uma prevalência de 1 caso em 2.000 a 6.000 nascidos vivos. As CC mais prevalentes são do grupo conotruncal, dentre elas tetralogia de Fallot, atresia pulmonar com CIV e *Truncus arteriosus*. Os autores mostram o caso de *Truncus arteriosus*, que é do grupo das cardiopatias congênicas cianóticas com hiperfluxo pulmonar e possui indicação de correção cirúrgica o mais precocemente possível devido à elevada mortalidade (67%) nos primeiros 6 meses de vida. Atualmente, após a segunda cirurgia de troca do tubo valvado por obstrução do fluxo, o paciente se encontra em classe funcional I pela NYHA. **Conclusão** • Os autores salientam a importância da precocidade na avaliação cardiológica das síndromes genéticas, pois permitirá o tratamento e melhor prognóstico.

P-147

Síndrome de Beckwith-Wiedemann – O que o pediatra precisa saber

Gleyson da Cruz Pinto,¹ Isaías Soares de Paiva¹

¹Universidade do Grande Rio Professor José de Souza Herdy

Introdução • A síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW) é uma doença genética de supercrescimento somático que pode ocasionar malformações congênicas, hiperplasia de órgãos e tecidos e risco aumentado de tumores embrionários (tumor de Wilms, hepatoblastoma, carcinoma do córtex suprarrenal, neuroblastoma e rabiomiocarcinoma). A incidência é aproximadamente de 1:13.700 nascidos vivos. O diagnóstico é clínico e baseado em critérios maiores: macrossomia, macroglossia e defeito de parede abdominal (onfalocele, diástase de retos abdominais ou hérnia umbilical). Outros achados comuns na SBW são: hidrâmnio, hipoglicemia neonatal, hemangioma glabellar, sulcos pré-auriculares, hemi-hipertrofia corporal, malformações renais e tumores embrionários. A SBW é causada pela desregulação em diversos genes do *imprint* genético situados no *locus* 11p15 que são responsáveis pelo crescimento normal. **Objetivo** • Relatar uma criança com diagnóstico clínico de SBW, ressaltando o reconhecimento pelo pediatra e enfatizando a rotina de rastreamento precoce de neoplasias. **Descrição do caso** • M. L. C. R., três meses, feminino. Referida por cariótipo 46,XX, 16qh+. Pais jovens, não consanguíneos. Mãe gesta II, para I, aborto I. Pré-natal completo. Relato de DHEG. Parto cesáreo na 30ª semana. Apresentação pélvica. Pesou 845 gramas e mediu 34 cm. Pré-termo e pequeno para idade gestacional (PIG). Apgar 6/9. Evolução perinatal com seps e doença de membranas hialinas. Sorriu aos 2 meses e aos 3 meses não apresentava sustentação cervical. Macrocefalia relativa, occipitoproeminente, plagiocefalia, fronte proeminente, hemangioma em região frontal, base nasal plana, fissuras palpebrais curtas, narinas antevertidas, prognatismo, sulcos retroauriculares. Macroglossia intensa. Hérnia umbilical com diástase dos músculos retos abdominais. Clinodactilia do quinto quirodáctilo. **Discussão e considerações finais** • O diagnóstico da SBW na probanda foi estabelecido por dois critérios maiores (macroglossia e hérnia umbilical) e dois menores (*nevus* em face e sulcos retroauriculares). Para o pediatra a presença de dois ou mais critérios maiores deve ser considerada a SBW. Adicionalmente, a probanda apresenta dismorfias inespecíficas e cariótipo 46,XX, 16qh+ (heterocromatina do braço longo do cromossomo 16) sem significado patológico nem relação com a síndrome e que não interferiram com o diagnóstico. A monitoração das neoplasias deve ser realizada a cada três meses, através de ultrassonografia abdominal, dosagem de alfafetoproteína, gonadotrofina coriônica, hemograma e rotina de urina.

P-179

As cinco síndromes genéticas mais frequentes que o pediatra pode suspeitar

Gleyson da Cruz Pinto,¹ Isaías Soares de Paiva¹

¹Universidade do Grande Rio Professor José de Souza Herdy

Introdução • As síndromes genéticas (SG) são manifestadas geralmente na infância. Logo, o pediatra tem o primeiro contato com crianças que apresentam alguma desordem genética. As SG de maior frequência são: a síndrome de Down (SD), síndrome de Noonan (SN), síndrome velocardiofacial (SVCF), síndrome de Klinefelter (SK) e síndrome de Turner (ST). O diagnóstico é clínico e, em alguns casos, exames complementares de imagem e cariótipo podem ser solicitados. **Objetivo** • Descrever o fenótipo das cinco SG mais frequentes, enfatizando o reconhecimento pelo pediatra para auxiliá-lo na suspeita clínica inicial. **Metodologia** • Estudo descritivo das cinco SG mais frequentes. **Resultados** • A SD é uma desordem causada pela trissomia do cromossomo 21 (cariótipo 47,XX +21 ou 47,XY +21) e incidência estimada de 1:800. O fenótipo é caracterizado principalmente por: atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia, braquicefalia, fissuras palpebrais para cima, telecanto, epicanto, face aplanada, língua protusa, braquidactilia e prega simiesca. A SN é uma desordem autossômica dominante com incidência estimada de 1:1.000 a 1.2.500. Apresenta-se principalmente por fenótipo Turner-like, baixa estatura, deficiência intelectual (DI), cardiopatia congênita (estenose pulmonar), dismorfias faciais e corporais características. A SVCF é uma doença autossômica dominante com incidência estimada de 1:4.000. O fenótipo é caracterizado por: defeitos velofaríngeos, cardiopatia conotruncal e dismorfias faciais (face alongada, hipertelorismo ocular, ponta nasal bulbosa e hipoplasia de alae nasal). A SK é uma condição cromossômica com incidência estimada de 1:500 a 1:1.000 homens. Ocorre pela presença de um cromossomo X extra (cariótipo 47,XXY). As características fenotípicas principais são: alta estatura, DI, hipogonadismo e hipogonitalismo. A ST é uma anormalidade cromossômica com incidência estimada de 1:2.500 mulheres. Ocorre pela deleção de um cromossomo X (cariótipo 45,X) ou mosaicismo (cariótipo 45X/46,XX). O fenótipo é caracterizado por: baixa estatura, linfedema, ptose palpebral, *pterygium colli* e disfunção ovariana precoce. **Conclusão** • O pediatra possui papel importante no reconhecimento e suspeita clínica inicial de SG por ter o primeiro contato com crianças com estas desordens. O fenótipo dessas cinco síndromes é bastante variado e característico. Portanto, o pediatra, deve considerar alguma SG quando estes sinais clínicos estiverem presentes para que o diagnóstico, tratamento e acompanhamento sejam feitos precocemente.

P-203

Glicogenose tipo IXa

Anna Letícia de Cerqueira Campos Villardi,¹ Marianna Amin Aad,¹ Leonardo Jabour Ferreira,¹ Cristiane Harumi Bazhuni Tsuge,¹ Juliana Bortoluzzi dos Santos,¹ Bruno Pereira Ribeiro da Rocha,^{1,2} Patrícia Santana Correia,¹ Verônica Santos de Oliveira,^{1,2} Giuseppe Maria Santalucia^{1,2}

¹Hospital Federal de Bonsucesso

²Hospital Municipal Jesus

Introdução • As doenças de depósito de glicogênio (GSD), ou glicogenoses, são doenças raras, caracterizadas por defeitos enzimáticos que afetam a síntese ou a degradação de glicogênio, podendo resultar em doenças relacionadas ao seu armazenamento. São hereditárias e, em sua maioria, apresentam caráter autossômico recessivo. São classificadas em 13 tipos. **Objetivo** • Apresentar um caso de glicogenose tipo IXa. **Descrição** • Paciente masculino, 1 ano e 2 meses, branco, atendido com quadro de atraso de desenvolvimento, hepatomegalia, elevação das transaminases, hiperlipidemia e hipoglicemia. Submetido à biópsia hepática, que foi compatível com glicogenose. Realizou estudo genético que confirmou glicogenose tipo IXa. Seguiu em acompanhamento e após dez meses apresentou intercorrência: inapetência, hipoglicemia grave, episódio de crise convulsiva tônico-clônica generalizada com duração de 40 minutos, apesar do uso de amido de milho cru. Na admissão hospitalar apresentava hipoglicemia (50 mg/dl), abdome globoso e distendido com fígado palpável na fossa ilíaca direita, consistência macia. Iniciada nutrição por sonda com dieta enteral e amido de milho, 1,6 g/kg, cinco vezes ao dia. Durante internação manteve hipoglicemias esporádicas e inapetência. Optou-se pela gastrostomia endoscópica. Boa evolução clínica com tratamento dietético, sem novas intercorrências. **Discussão** • A GSD tipo IX é ligada ao cromossomo X, predominando no sexo masculino, com prevalência na infância. Possui dois subtipos principais e é caracterizada pela deficiência de enzima fosforilase-quinase muscular ou hepática, sendo esta última mais comum, com frequência de 1/100.000 pessoas, definindo o subtipo IXa. Neste caso, os sintomas são aparecimento precoce de hepatomegalia, atraso no crescimento e, comumente, cetose e hipoglicemia em jejum. Geralmente tem curso benigno, tendo controle apenas com terapia nutricional: alimentação intragástrica noturna contínua ou amido de milho cru e alimentos ricos em amido com baixas concentrações de galactose e frutose durante o dia, a fim de evitar hipoglicemia. **Conclusão** • O presente relato ilustra as alterações clínicas e laboratoriais, além de estudo genético e biópsia hepática, compatíveis com a GSD IXa, que deve ser considerada no diagnóstico diferencial de crianças com hepatomegalia, especialmente na presença de hipoglicemia e hiperlipidemia. O tratamento é baseado em acompanhamento nutricional rigoroso. **Agradecimentos** • Ao Serviço de Gastroenterologia Pediátrica do Hospital Federal de Bonsucesso por todo aprendizado.