

1. GLICOGENOSE TIPO IX: DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE MIOPATIA EM CRIANÇAS

MELISSA GERSHON (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAROLINE MARQUES BAÍA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA COSTA FILLIPPE KAMHAJI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA FERNANDES MARQUES BRAGA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CRISTIANE GOMES GUIMARÃES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCELA FREITAS MOURA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIA DE MOURA LEITE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA DE SIQUEIRA BARROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MÔNICA DE ARAÚJO MORETZSOHN (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LAURA OHANA MARQUES COELHO DE CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HÉLIO FERNANDES DA ROCHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA CAROLINA DE PINHO PORTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A glicogenose tipo IX (GSD IX) é uma doença metabólica causada por deficiência da enzima fosforilase quinase (PhK), responsável pela regulação da degradação do glicogênio. A forma associada ao gene PHKB pode afetar fígado e músculo, com manifestações clínicas variáveis.

Descrição de caso: Paciente masculino, 11 anos e 9 meses, com dor em membros inferiores desde os 3 anos, agravada por atividade física, com episódios de câibras e mialgia intensa. Apresentou duas elevações significativas de creatinofosfoquinase (CPK), máximo 10.318 U/L, com necessidade de internação, sendo descartada doença reumatológica. Encaminhado à Nutrologia pediátrica para investigação de miopatia metabólica. Sem relato de alteração na cor da urina ou hipoglicemias documentadas, apenas náuseas matinais. Exame físico sem hepatomegalia e com fraqueza distal discreta. Exames laboratoriais, incluindo hepatograma e lipidograma, ultrassonografia hepática, ecocardiograma e glicemias capilares sem alterações. O teste genético revelou duas variantes de significado incerto (VUS) no gene PHKB, em heterozigose. Diante da suspeita de GSD IX, iniciou-se dieta rica em carboidratos complexos e proteína, além de evitar jejum prolongado e exercícios intensos. Evoluiu com melhora dos sintomas.

Conclusão: Mutações no gene PHKB podem afetar a fosforilase quinase hepática e muscular. A forma hepática, de início precoce, cursa com hepatomegalia, déficit de crescimento e, frequentemente, cetose em jejum e hipoglicemia. Laboratorialmente, pode cursar com elevação de transaminases, triglicerídeos e colesterol, com ácido úrico e lactato normais. A forma muscular, mais rara, pode surgir na infância ou vida adulta, com intolerância ao exercício, câibras, mialgia, fraqueza progressiva, aumento de CPK e mioglobínúria. No caso descrito, não houve comprometimento hepático, mas os achados clínico-laboratoriais sugerem a forma muscular. Considerando o mecanismo molecular, que possivelmente interfere na

síntese da proteína, e as características da região onde as VUS identificadas se encontram, é alta a probabilidade de que estejam associadas ao quadro clínico. O manejo clínico inclui prevenção de hipoglicemias por meio de dieta adequada e vigilância metabólica durante períodos de maior demanda energética. Recomenda-se acompanhamento regular com exames de imagem hepática, avaliação cardíaca e suporte de fisioterapia para manejo da fraqueza muscular. Este caso reforça a importância de considerar doenças metabólicas raras como diagnóstico diferencial na investigação de miopatia em crianças com sintomas recorrentes e CPK elevada. A análise do caso ressalta os desafios diagnósticos enfrentados uma vez que a presença das VUS impede um diagnóstico definitivo. Nesse contexto, é importante manter o acompanhamento clínico e reavaliar as VUS periodicamente até que sua reclassificação permita a definição diagnóstica.

Palavras Chave: Glicogenose, Miopatia, Doença metabólica.

2. GLIOMA DA VIA ÓPTICA EM CRIANÇA COM NEUROFIBROMATOSE TIPO 1

ERMINIO FERREIRA SOARES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS - HOSPITAL ALCIDES CARNEIRO. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), BIANCA APARECIDA SANT'ANNA MAKIEL DINE (HOSPITAL ALCIDES CARNEIRO. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ANNA CLARA FARIA DUARTE (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS - HOSPITAL ALCIDES CARNEIRO. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), BRUNA LOPES DO NASCIMENTO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS - HOSPITAL ALCIDES CARNEIRO. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), RAFAELLA FOLHADELLA BATTAGLIA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS - HOSPITAL ALCIDES CARNEIRO. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), MARIA EDUARDA LIMA DRUMMOND (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS - HOSPITAL ALCIDES CARNEIRO. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: A neurofibromatose tipo 1 é uma síndrome neurocutânea hereditária, de padrão autossômico dominante, caracterizada por manifestações cutâneas, neurológicas e oftalmológicas. Causada por mutações no gene NF1, a doença predispõe à formação de tumores, como os gliomas das vias ópticas (GVO), especialmente em crianças. Esses gliomas acometem estruturas como o nervo óptico e o quiasma, podendo se estender ao hipotálamo e trato óptico. Diante da variabilidade fenotípica e da possibilidade de evolução silenciosa, a avaliação oftalmológica periódica é essencial para o diagnóstico precoce e o manejo adequado das complicações visuais em pacientes com NF1.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, quatro anos de idade, diagnosticada com Neurofibromatose Tipo I ao nascimento. O diagnóstico foi baseado nos critérios clínicos estabelecidos pela presença de seis ou mais manchas café-com-leite com diâmetros superiores a 0,5 cm, distribuídas em tronco e membros, e da história familiar paterna, parente de primeiro grau com Neurofibromatose Tipo I. Há seis meses, evoluiu com redução da acuidade visual, associada a estrabismo e proptose ocular à direita. Ao exame de fundo de olho, constataram-se hemorragia e edema de papila em olho direito. A ressonância magnética de crânio e órbitas evidenciou glioma da via óptica. A criança foi encaminhada para centro

especializado, onde optou-se por realizar quimioterapia neoadjuvante com posterior avaliação da possibilidade de tratamento cirúrgico.

Conclusão: O glioma da via óptica (GVO) é uma das principais manifestações neurológicas associadas à NF1 na infância, com impacto clínico relevante devido ao risco de comprometimento visual progressivo. Embora os GVOs associados à NF1 sejam geralmente de baixo grau e de crescimento lento, sua localização crítica pode gerar complicações funcionais importantes, devendo-se sempre realizar um rastreio para detecção precoce como forma essencial de acompanhamento. A ressonância magnética é o método diagnóstico de escolha, permitindo avaliar a extensão da lesão e monitorar sua evolução. O manejo do GVO em pacientes com NF1 deve ser individualizado, considerando a evolução clínica, idade da criança, função visual e extensão tumoral. A observação clínica, sem intervenção imediata, pode ser uma conduta válida em casos estáveis. No entanto, a progressão dos sintomas, como no caso apresentado, frequentemente justifica a instituição de tratamento específico, geralmente com quimioterapia. O caso enfatiza a importância da investigação precoce em crianças com história familiar de NF1, mesmo na ausência de sintomas iniciais. O acompanhamento multiprofissional, especialmente com oftalmologista, é essencial para o diagnóstico oportuno de complicações como o glioma da via óptica, permitindo intervenções que podem preservar a função visual e melhorar a qualidade de vida do paciente.

Palavras Chave: Neurofibromatose tipo 1, Glioma da via óptica, Pediatria.

3. TRANSMISSÃO VERTICAL TARDIA DO HIV PELO ALEITAMENTO MATERNO: RELATO DE CASO

LARISSA DAMASCENO GUEDES PEREIRA E SILVA (CENTRO UNIVERSITÁRIO ARTHUR SÁ EARP NETO/FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), MARIA PAULA OLIVEIRA CAMPOS (CENTRO UNIVERSITÁRIO ARTHUR SÁ EARP NETO/FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), NATHALIE TARDELLI DE OLIVEIRA MARCELINO MAIA (CENTRO UNIVERSITÁRIO ARTHUR SÁ EARP NETO/FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), FELIPE MACHADO MOLITERNO (IST/HIV/AIDS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), SANDRA MARIA DOS SANTOS PINTO (IST/HIV/AIDS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), RAYANE MAIA CORDEIRO BECKER (IST/HIV/AIDS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ADLIZ DA ROCHA SIQUEIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO ARTHUR SÁ EARP NETO/FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ATHALIA VEIGA MOLITERNO (CENTRO UNIVERSITÁRIO ARTHUR SÁ EARP NETO/FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ENEIDA QUADRIO VEIGA (CENTRO UNIVERSITÁRIO ARTHUR SÁ EARP NETO/FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ÁLVARO JOSÉ MARTINS DE OLIVEIRA VEIGA (CENTRO UNIVERSITÁRIO ARTHUR SÁ EARP NETO/FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: A transmissão do vírus da imunodeficiência humana (HIV) pelo aleitamento materno representa uma via importante em

situações que a infecção materna ocorre após o nascimento. Este relato descreve o caso de uma criança previamente hígida que evoluiu com diagnóstico de infecção pelo HIV, com transmissão vertical tardia, associada à amamentação. A mãe apresentava sorologias negativas durante o pré-natal, tendo adquirido o vírus após o parto. O caso destaca a importância da testagem continuada durante o período pós-natal.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, cinco anos de idade, nascida de parto cesariano gemelar devido à rotura prematura das membranas ovulares (RPMO), com 36 semanas de gestação. O pré-natal transcorreu sem intercorrências, com sorologias maternas negativas para HIV e sífilis. A criança apresentou crescimento e desenvolvimento adequados até os cinco anos, quando seu genitor foi diagnosticado com infecção por HIV durante internação hospitalar por tuberculose grave. A partir desse evento, toda a família foi submetida à testagem sorológica, sendo detectado HIV positivo na mãe e em uma das gêmeas — a paciente em questão. Após o diagnóstico, a criança encontrava-se assintomática e foi encaminhada para seguimento em centro especializado de infectologia pediátrica. Iniciou tratamento antirretroviral (TARV) treze dias após o diagnóstico, com o esquema composto por zidovudina, lamivudina e dolutegravir. A carga viral inicial foi de 23.600 cópias/mL, atingindo níveis indetectáveis após 71 dias de tratamento. A mãe relatou aleitamento materno até o primeiro ano de vida da criança. Negou histórico de abuso sexual, acidentes com material biológico ou transfusões sanguíneas.

Discussão: A soroconversão materna durante a lactação permanece como uma via possível e preocupante de infecção infantil, especialmente quando não há vigilância sorológica no período de lactação. A identificação tardia do caso evidencia uma falha no monitoramento da saúde materna no pós-parto. Embora o protocolo brasileiro recomende testagem sorológica durante o pré-natal, no momento do parto e em lactantes, a repetição da testagem em mulheres em aleitamento ainda não é amplamente praticada na rotina dos serviços de saúde.

Conclusão: Este caso chama atenção para a possibilidade, muitas vezes negligenciada, de transmissão do HIV pelo aleitamento quando a mãe se infecta após o parto. O diagnóstico tardio, tanto na criança quanto na mãe, evidencia falhas na vigilância pós-natal, especialmente na ausência de testagem durante a amamentação. O relato reforça a importância de rastreamento e orientação no puerpério, com integração entre atenção primária, infectologia pediátrica e saúde da mulher. Ao expor uma forma pouco comum de transmissão vertical, o caso contribui para reflexões sobre a importância do diagnóstico precoce e da aplicação efetiva das políticas de prevenção.

Palavras Chave: HIV, Transmissão vertical de doença infecciosa, Prevenção.

4. SÍNDROME DE GUILLAIN-BARRÉ PEDIÁTRICA DE CURSO ATÍPICO

GIOVANNA SOARES FABRI (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JOÃO OLDY FERREIRA TEREZAN (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA EDUARDA SEBBA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA ABREU PINTO CUNHA (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DANNAH VILLA VERDE AURELIO DOMINGUES (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO.

RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANDRÉ FILIPE DA FONSECA FREIND (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANTONIO MONTEIRO DE CARVALHO MALHEIROS (FSM), FERNANDO TARCSAY MARQUES NETO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRENO ORPHÃO MAGALHÃES (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIAH PINHEIRO RIOS LIMA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL, MAIARA COELHO DE ABREU SANGUEDO (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENATA DELFINO DE ALMEIDA (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EDUARDO JORGE CUSTÓDIO DA SILVA (UERJ), MAURA CALIXTO CECHERELLI DE RODRIGUES (UERJ), KÁTIA FARIAS E SILVA (FSM/UERJ)

Introdução: A síndrome de Guillain-Barré (SGB) é uma polineuropatia inflamatória aguda que cursa com perda de força ascendente e simétrica, associada à arreflexia ou hiporreflexia, em geral relacionada à infecção de vias aéreas ou diarreias agudas prévias. Com o desaparecimento da poliomielite, devido à vacinação, tornou-se causa mais frequente de tetraparesia flácida nos países ocidentais e apresenta variantes que fogem à sua apresentação típica como a Síndrome de Miller Fisher, Neuropatia axonal motora aguda (AMAN), neuropatia axonal sensitivo motora aguda (AMSAN) e Encefalite de Bickerstaff.

Descrição de caso: Masculino, 16 anos, sem comorbidades, apresentou quadro de hematoquezia, associada a êmese e febre, sendo diagnosticado com gastroenterite e tratado com antibioticoterapia ambulatorial. Após uma semana, progrediu com melhora do quadro intestinal, porém evoluiu com desequilíbrio e dificuldade de deambular. Relatava perda de força muscular proximal, com progressão para uma paraplegia sem precedente de alteração sensorial, e fortes dores musculares. Foi admitido no serviço de pediatria com aproximadamente um mês de evolução dos sintomas, onde foram realizados exames laboratoriais, TC de crânio, punção lombar com dissociação proteinocitológica e eletroneuromiografia (ENMG) de comprometimento axonal misto. Naquele momento, paciente já apresentava curva de melhora com remissão parcial dos sintomas, sendo optado apenas por vigilância clínica. Recebeu alta após 11 dias de internação, com encaminhamento para fisioterapia e acompanhamento neurológico.

Conclusão: A SGB é uma doença autolimitada, rara na faixa-etária pediátrica e com curso potencialmente grave, evoluindo com necessidade de suporte respiratório em 20% dos casos. Seu curso clássico apresenta-se como uma tetraparesia flácida arreflexia aguda, apresentando alta proteinorraquia e baixa celularidade, com tratamento baseado no uso de imunoglobulina ou plasmaférese. No presente caso, apresenta-se um curso atípico da SGB de diagnóstico tardio, com os achados ENMG compatíveis com o diagnóstico de AMAN e boa evolução clínica. Apesar do curso favorável, esse relato visa demonstrar a dificuldade dos serviços de pediatria em diagnosticar precocemente pacientes com SGB, com destaque àqueles cuja apresentação difere da tradicional. Além disso, a necessidade de apoio multidisciplinar à doença torna-se evidente, com papel fundamental atribuído à reabilitação fisioterápica e manejo da dor neuropática. A SGB atípica não segue a apresentação clássica e atualmente já estão descritos 4 subtipos possíveis, sendo um deles a AMAN. É uma doença autolimitada, porém de curso potencialmente grave, portanto, a alta suspeição pelo emergencista ou pediatra é fundamental para o diagnóstico e tratamento precoces, que não difere da forma SGB clássica. O manejo multidisciplinar auxilia na redução de futuras sequelas e possíveis comprometimentos respiratórios, cardíacos e musculares.

Palavras Chave: Síndrome de Guillain-Barré, Curso atípico, Neuropediatria.

5. LIPOMA DE FILUM TERMINALE: UM RELATO DE CASO

JADE NOVAES ROCHA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SOPHIA TEIXEIRA HIRATA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA BAPTISTA CATTANI (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), AGATHA MONTEIRO REIGOTO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA SANTOS LORENCINI (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KARINA SOUZA DOS SANTOS (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANNE QUINTAS RABELLO MORAES (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HANA MONIZ PEREZ (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HELENA ALLO VILLAR WALTON (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VERÔNICA SANTOS DE OLIVEIRA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL GALVÃO FRANCO PEREIRA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O lipoma de *filum terminale* é um tumor benigno, com incidência estimada em 5% na população. Suas principais complicações são medula ancorada, lombalgia, ataxias de marcha e disfunções vesicais e intestinais. O relato de caso tem como objetivo alertar a importância da suspeita clínica e do diagnóstico precoce desta afecção.

Descrição de caso: Paciente, 5 anos e 3 meses, masculino, apresenta história de infecção do trato urinário (ITU) de repetição e múltiplas internações, sendo o primeiro episódio com um mês de vida. Nas internações subsequentes foram realizados exames, como Ultrassonografia (USG) de rins e vias urinárias, uretrocistografia miccional e cintilografia com DTPA, todos sem alterações. O paciente evoluiu com constipação crônica grave e prolapso retal aos 2 anos de idade, além de alteração de marcha e dor em membros inferiores. Interna em março de 2025, com quadro de febre, incontinência urinária e urgência miccional. Devido à história de disfunções esfinterianas, foi solicitado ressonância magnética (RNM) de coluna lombo sacra, que evidenciou diminuto foco com hipersinal em T1 de permeio a raiz da cauda equina, ao nível de L4-L5 sugerindo lipoma de *filum terminale*. Foi avaliado pela neurocirurgia pediátrica que solicita urodinâmica, com resultado evidenciando uma hiperatividade detrusora neurogênica e sinais indiretos de dissinergia vesico-esfinteriana, e realiza cirurgia para ressecção de lipoma e desancoramento medular.

Conclusão: O lipoma de *filum terminale* faz parte dos disrafismos de medula, que ocorrem por defeito do fechamento do tubo neural na embriogênese. Pode ser assintomático por anos, com as manifestações surgindo com o crescimento e estiramento corporal, por compressão ou ancoramento medular. Deve ser suspeitado em pacientes com alterações cutâneas em dorso, como hipertricrose, dimple sacral, acrocordon, lipoma

subcutâneo, hemangioma, aplasia cutis. A ressonância magnética (RNM) da coluna lombossacra é o exame diagnóstico de escolha. O tratamento geralmente é cirúrgico e apresenta, em geral, bom prognóstico. Vale ressaltar que, ainda que não haja evidências ao exame físico, determinados sinais e sintomas, como alterações de hábitos urinários, marcha e constipação crônica, devem alertar para essa hipótese diagnóstica. A associação de disfunção vesical e intestinal, principalmente associada a sintomas neurológicos, como alteração de marcha, deve ser melhor investigada e descartado disrafismo oculto. A história clínica e exame físico são importantes para ajudar a elucidar o diagnóstico e a RNM é o padrão ouro para confirmação. O conhecimento dessa afecção por parte dos profissionais de saúde, evita determinadas consequências neurológicas graves e auxilia no sucesso terapêutico

Palavras Chave: Lipoma de *filum terminale*, Disrafismo oculto.

6. COMPORTAMENTO ATÍPICO DA CRIANÇA: SEMPRE UM ALERTA

AMANDA DUARTE ÁVILA MATHIAS (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GIOVANNA SOARES FABRI (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JOÃO OLDY FERREIRA TEREZAN (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETÍCIA JABOR VEIGA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANTONIO MONTEIRO DE CARVALHO MALHEIROS (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FERNANDO TARCSAY MARQUES NETO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL LAURIA GUIMARÃES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FELIPPE DE SOUZA BOMFIM (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JOÃO GUILHERME CEQUINI CARREIRA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DANAHA VILLA VERDE AURELIO DOMINGUES (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GABRIEL LUIZ MACIEL (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BERNARDO WAGNER (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MAIARA COELHO DE ABREU SANGUEDO (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAELA BARONI AURÍLIO (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KATIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O comportamento atípico em crianças exige investigação criteriosa, pois pode indicar causas orgânicas ou psíquicas, incluindo violência e doenças infecciosas, metabólicas ou neoplásicas. Teratomas uterinos são tumores de células germinativas raríssimos em pediatria, com poucos casos relatados. Suas manifestações clínicas são inespecíficas e variam conforme o tamanho e localização, podendo incluir descarga vaginal, dor abdominal e metrorragia.

Descrição de caso: Feminina, 7 anos, com dor abdominal, ardência e prurido vaginal, febre, diarreia e vômitos procura UPA. Relatava introdução de corpo estranho (CE) vaginal (bola de gude) com sangramento e manipulação vaginal repetitiva. Antecedente de candidíase vaginal recentemente tratada. Em acompanhamento psicológico por transtorno de ansiedade (TA). Inicialmente manejada como infecção urinária, sem melhora após 14 dias de amoxicilina e clavulanato. Procura novamente UPA, realizando ultrassom transabdominal (UST) que evidenciou distensão uterina por massa cístico-sólida com calcificações sendo transferida para hospital. Ginecologia sugeriu endometrite após manipulação de CE, neoplasia. TC abdomino-pélvica confirmou distensão endometrial por material hipodenso com calcificação de permeio e múltiplas linfonodomegalias parieto-cólicas à direita, sugestivas de teratoma roto ou malignidade. Exames laboratoriais mostraram leucocitose e PCR elevado (23U/L), sorologias para hepatite B e C, VDRL e HIV foram negativas. Após 19 dias de ceftriaxona e metronidazol IV, paciente foi transferida a hospital com oncologia pediátrica, onde após cirurgia o diagnóstico definitivo de teratoma uterino maduro foi confirmado por histopatologia.

Discussão: A maioria dos teratomas pediátricos tem localização ovariana ou sacrococcígea. Teratomas uterinos em pacientes pediátricos são muito raros. Podem ser maduros (maioria) ou imaturos (mais raro e com maior agressividade). Apresentam sintomas ginecológicos inespecíficos. O diagnóstico depende de exames de imagem. A UST é o exame inicial, podendo revelar massa uterina sólida ou cístico-sólida, com calcificações quando maduro. TC e RM detalham extensão e características. A confirmação é histopatológica. O tratamento é cirúrgico, com quimioterapia reservada para casos imaturos ou malignos. O rastreamento com tomografia por emissão de pósitrons (PET-CT) é preciso para avaliar metástases ou recorrência, e o acompanhamento prolongado é essencial devido ao risco de recorrência, embora o prognóstico seja geralmente favorável com intervenção precoce. Neste caso, os sintomas inespecíficos, associados a antecedentes infecciosos e TA, dificultaram o diagnóstico precoce.

Conclusão: É importante a suspeição clínica e o uso criterioso de exames de imagem diante de sintomas ginecológicos atípicos em crianças, sempre com o cuidado de afastar abuso. A raridade do teratoma uterino pediátrico e a sobreposição de sintomas inespecíficos reforçam a necessidade de abordagem multidisciplinar para diagnóstico e tratamento precoces, visando melhores desfechos.

Palavras Chave: Teratoma uterino, Abuso sexual, Pediatria.

7. BRONQUITE PLÁSTICA NA PEDIATRIA – RELATO DE DOIS CASOS

ANA ALICE AMARAL IBIAPINA PARENTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA DE FÁTIMA BAZHUNI POMBO SANT'ANNA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLEMAX COUTO SANT'ANNA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL),

RAFAELA BARONI AURÍLIO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MICHELLY ALEXANDRINO PINHEIRO MASCARENHAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PAULA DO NASCIMENTO MAIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAQUEL TAVARES BORBA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VICTOR FALCONE CANTANHEDE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA SOSSAI PACHECO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VICTÓRIA BAPTISTA MACHADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FRANCY FRAUCHES AGUIAR PINTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), THAÍS FIGUEIREDO DE SOUZA MAZZINE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MAYLA MAYUMI MIZUNO HOLANDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A bronquite plástica (BP) é uma doença rara, também conhecida como bronquite de Hoffman, caracterizada pela formação de secreções cilíndricas gelatinosas ou rígidas com ramificações nas vias aéreas. Geralmente, a BP cursa com dispneia, dor no peito, sibilância, diminuição do murmúrio vesicular e/ou febre. Pode estar associada a outras doenças mais comuns, como asma e fibrose cística. A suspeição diagnóstica é principalmente clínica, baseando-se o diagnóstico no exame físico, na broncoscopia e nos exames de imagem.

Descrição de caso: São descritos dois casos de adolescentes com história clínica semelhante, previamente internados e tratados para pneumonia com atelectasia pneumonia com atelectasia. E pneumonia com derrame pleural, respectivamente. Paciente 1: adolescente, 11 anos, masculino, queixando-se de dor torácica, dispneia e tosse. Radiografia de tórax com hipotransparência homogênea em hemitórax esquerdo. Devido a piora progressiva da dor torácica, é internado e tratado com suspeita de pneumonia e atelectasia. Evolutivamente, houve expectoração de material tipo "miolo de pão", com melhora clínica-radiológica importante. A broncoscopia evidenciou material esbranquiçado em brônquio esquerdo e foi retirado molde brônquico. Teste do suor negativo. Histopatologia: secreção brônquica com abundantes eosinófilos associados à fibrina. Paciente 2: adolescente, 12 anos, masculino, queixando-se de dor torácica, dispneia e tosse. Já havia sido internado e tratado por pneumonia com derrame pleural e tuberculose, sem êxito. Relatou piora progressiva da dor torácica. Prova de função pulmonar: distúrbio ventilatório obstrutivo leve, redução de CVF com prova broncodilatadora negativa. Histopatologia com exsudato fibrinoso. O relato dos dois casos foi elaborado pelo levantamento de dados dos prontuários.

Conclusão: Ambos expectoraram, espontaneamente, moldes brônquicos, o primeiro após início do acompanhamento e o segundo com frequência desde os sete anos. Apresentavam dor torácica progressiva e histopatologia com exsudato fibrinoso. A BP deve ser considerada em casos de hipotransparências torácicas radiológicas persistentes. O diagnóstico é confirmado pela broncoscopia e análise histopatológica, evidenciando-se obstrução das vias aéreas com moldes espessos ou pela expectoração espontânea destes moldes.

Palavras Chave: Plastic bronchitis, Childhood, Respiratory failure.

8. TUBERCULOSE PULMONAR COM PNEUMOTÓRAX E DERRAME PLEURAL EM ADOLESCENTE: UM RELATO DE CASO

REBECA POUBELL DOURADO COSTA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), IARA SALVADOR PECEMILIS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETÍCIA CAMPITELLE PERRI RIBEIRO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAQUEL ROXO BRUNO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNO HENRIQUE DE OLIVEIRA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CATARINA PICANÇO COELHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EDUARDA VIEIRA RODRIGUES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA PAULA ABRAHÃO AQUINO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JASMIN AMORIM PACHECO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARINA BRANCO LOPES CÔRTE REAL (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), TANIA CRISTINA LUND (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SANDRA VIEIRA SENNA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA NUNES DA FONSECA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCIA GALDINO SAMPAIO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A tuberculose pulmonar (TB) é uma doença de alta incidência e prevalência no estado do Rio de Janeiro (RJ). Em 2023, foram registrados 70,7 casos a cada 100 mil habitantes, o dobro da média brasileira. Assim, manifestações raras como pneumotórax (PTX) são mais frequentemente observadas em locais de alta prevalência da doença.

Descrição de caso: Adolescente, sexo feminino, 13 anos, residente no bairro de Gardênia Azul, RJ. Contactante domiciliar (genitora) previamente diagnosticada com TB pulmonar, tratada há sete meses, sem histórico de rastreio da doença na paciente. Relato de perda ponderal de 10 kg em um mês, com múltiplas idas à emergência e diagnóstico repetido de pneumonia, tratado com antimicrobianos, sem melhora clínica. Radiografia de tórax evidenciou cavitações pulmonares em lobo superior esquerdo e derrame pleural (DP). Foi iniciado tratamento empírico com esquema RIPE (rifampicina, isoniazida, pirazinamida e etambutol). Na admissão em hospital terciário, apresentava taquidispneia, taquicardia, hipocromia e dessaturação. Exames laboratoriais com sorologia anti-HIV não reagente. Radiografia e tomografia de tórax mostraram extenso PTX ipsilateral à cavitação pulmonar esquerda. Pesquisa de BAAR e GeneXpert no escarro positivos para *Mycobacterium tuberculosis*, sem resistência à rifampicina. Foi realizada toracocentese de alívio para PTX, sem resposta satisfatória, sendo necessária videotoracoscopia com drenagem pleural fechada. Durante o procedimento, foi identificado líquido hemato-purulento, múltiplas fístulas e debris. Evoluiu em pós-operatório em unidade de terapia intensiva.

Conclusão: A TB pulmonar em pacientes pediátricos está fortemente associada a contato domiciliar com indivíduos bacilíferos. No caso descrito, a genitora foi diagnosticada e tratada, porém não houve rastreio da paciente na atenção básica, o que vai contra as recomendações do Ministério da Saúde. A paciente evoluiu com quadro de TB pulmonar complicada por PTX e cavitações, condição rara descrita em apenas 1 a 2% dos casos em adultos. Um estudo realizado no estado do Rio de Janeiro demonstrou que o tempo entre o início dos sintomas e o diagnóstico pode variar entre 14 e 68 dias. No caso apresentado, o intervalo foi de aproximadamente 60 dias, apesar da história epidemiológica evidente e dos achados clínico-radiológicos sugestivos. O caso evidencia a falha no rastreio de contactante domiciliar de TB pela atenção básica, resultando em evolução clínica grave, necessidade de internação em hospital terciário, intervenção cirúrgica e cuidados intensivos. A apresentação radiológica com PTX também reforça a importância do diagnóstico precoce. Estratégias para detecção oportuna da TB são essenciais para prevenir complicações e melhorar os desfechos clínicos.

Palavras Chave: Tuberculose, Adolescente, Derrame pleural, Pneumotórax.

9. MIOPERICARDITE TUBERCULOSA EM ADOLESCENTE: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

ISABELLA LOIOLA LIMA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), IZABELLA DOS SANTOS GOMES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), DIOVANNA LIMA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), YANNE BORGES ARAÚJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), ANA FLÁVIA MALHEIROS TORBEY (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), ANNA ESTHER ARAÚJO E SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: Dor torácica é uma das principais queixas em consultas cardiológicas pediátricas, embora, na maioria dos casos, tenha etiologia musculoesquelética ou idiopática. As causas cardíacas incluem complicações de cardiopatias congênitas, isquemia miocárdica, arritmias, pericardite e uso de substâncias ilícitas.

Descrição de caso: Adolescente do sexo masculino, 14 anos, previamente hígido, apresentou dor precordial em repouso, progressivamente mais intensa e associada à fadiga aos esforços. Após alguns meses, foi diagnosticado com pericardite viral com leve derrame pericárdico, tratada ambulatorialmente. No entanto, evoluiu com recorrência da dor torácica e derrame pericárdico volumoso, com sinais de tamponamento cardíaco iminente,

sendo submetido à pericardiocentese, com drenagem de 1 litro de líquido sero-hemático. Após estabilização hemodinâmica, realizou-se ressonância magnética cardíaca, que confirmou inflamação pericárdica exuberante e fibrose miocárdica, caracterizando miopericardite. A biópsia pericárdica revelou inflamação crônica sem granulomas, e o teste IGRA foi positivo, sugerindo etiologia tuberculosa. Iniciou-se tratamento com esquema RIPE associado a anti-inflamatórios. Diante do quadro clínico compatível, exames de imagem sugestivos e resposta ao tratamento, estabeleceu-se o diagnóstico presumido de pericardite tuberculosa. O paciente apresentou melhora clínica e laboratorial, recebendo alta com seguimento ambulatorial.

Discussão: A pericardite é a inflamação do saco pericárdico, estrutura que envolve o coração e os grandes vasos. As causas mais comuns são virais e idiopáticas, mas, em países em desenvolvimento como o Brasil, destaca-se a etiologia tuberculosa. Os sintomas típicos incluem dor torácica em pontada, irradiada para a região do trapézio, piorando em decúbito dorsal e com inspiração profunda. As possíveis complicações incluem pericardite constritiva (espessamento fibrótico do pericárdio, com risco de tamponamento cardíaco) e miopericardite (extensão do processo inflamatório ao miocárdio). O diagnóstico de pericardite requer pelo menos dois dos quatro critérios: dor torácica típica, atrito pericárdico, alterações eletrocardiográficas e derrame pericárdico. A miopericardite é caracterizada por elevação de biomarcadores (troponina, CK-MB) e evidenciada por ressonância magnética, considerada padrão ouro não invasivo.

Conclusão Trata-se de um caso raro e grave de miopericardite presumivelmente tuberculosa em adolescente, com necessidade de intervenção invasiva e suporte multidisciplinar. A confirmação diagnóstica exigiu integração clínica, laboratorial e de imagem, com destaque para o papel da ressonância magnética cardíaca e da positividade do IGRA. O diagnóstico foi considerado presumido, e o desfecho favorável reflete a eficácia do tratamento precoce diante de forte suspeita clínica, reforçando a importância da abordagem conjunta em quadros complexos.

Palavras Chave: Miopericardite, Pericardite tuberculosa.

10. DO DIAGNÓSTICO DIFÍCIL AO DESFECHO FATAL: SOBREPOSIÇÃO DE SÍNDROMES EM UM CASO DE LESJ COM VALVULITE

MAGALI ANA DAMITIO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), LUDMILA XAVIER PEREIRA LOPES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), KATIA LINO BAPTISTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: O lúpus eritematoso sistêmico juvenil (LESJ) é uma doença autoimune multissistêmica, de apresentação clínica variável e, por vezes, enganosa, o que dificulta o diagnóstico precoce. Este é o relato de um caso complexo, cujo quadro inicial mimetizou outras doenças, desafiando a avaliação clínica.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, 5 anos, apresentou febre, oligoartrite, anemia, movimentos involuntários e linfonodomegalia, evoluindo com derrames pleural e pericárdico. Leucemia foi descartada após biópsia de medula óssea. O líquido pleural com ADA elevada motivou início de tratamento para tuberculose (TB) pleural, apesar de exames complementares negativos. Ecocardiograma (ECO) evidenciou insuficiência mitral com lesão sugestiva de febre reumática (FR). A paciente respondeu bem ao tratamento com RIP (6 meses), prednisolona para cardite (3 meses) e uso contínuo de furosemida, captopril e penicilina a cada 21 dias. Após oito meses assintomática, retornou com febre, *rash* e artralgias. Apresentou IgM positivo para chikungunya, mas a presença de hematuria e proteinúria levantou suspeita de LESJ, confirmada por autoanticorpos e biópsia renal, que revelou nefrite lúpica classe III. Iniciou-se tratamento com hidroxicloroquina, prednisolona e ciclofosfamida. Evoluiu com piora da febre, taquidispneia e lesões purpúricas. Novo ECO revelou massa mitral compatível com endocardite, não sendo possível excluir endocardite trombótica não bacteriana (ETNB). Apesar de melhora inicial com antibióticos, houve piora valvar progressiva, com lesão dupla da valva mitral, espessamento subvalvar, insuficiência tricúspide e hipertensão pulmonar. A paciente desenvolveu insuficiência renal aguda, necessitando de diálise, suporte ventilatório e uso de drogas vasoativas. Foi submetida a pulsoterapia, imunoglobulina e novo ciclo de ciclofosfamida. Evoluiu com síndrome de ativação macrofágica e coagulação intravascular disseminada, indo a óbito apesar das intervenções.

Conclusão: Este caso descreve uma paciente inicialmente tratada para FR e TB pleural, com boa resposta clínica, que evoluiu para quadro sistêmico grave, posteriormente confirmado como LESJ com nefrite e autoanticorpos específicos. A apresentação inicial mimetizou outras doenças, dificultando o diagnóstico precoce, sugerindo que os sintomas iniciais já poderiam ser manifestações do lúpus. Embora o LESJ explique a maioria dos achados, não se pode descartar a rara coexistência com FR e TB pleural, dada a complexidade do quadro. Em doenças autoimunes, a ETNB deve ser considerada como diagnóstico diferencial de endocardite infecciosa. A rápida deterioração valvar refletiu uma complicação grave do LESJ, influenciando o desfecho fatal. O LESJ pode iniciar-se de forma atípica, simulando outras doenças, o que exige alta suspeição clínica. Este relato reforça a importância de considerar LESJ em quadros sistêmicos graves e incomuns. A sobreposição com outras doenças deve ser avaliada, e o acompanhamento rigoroso é essencial para manejo precoce e adequado.

Palavras Chave: LESJ, Valvulite, FR, ETNB. Diagnóstico diferencial.

11. ESTENOSE BILATERAL DE ARTÉRIAS RENAI COMO CAUSA DE HIPERTENSÃO GRAVE EM ADOLESCENTE: RELATO DE CASO

GABRIELA LIMA CORDEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), FERNANDA PAES LEME FERNANDES VEIGA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), MARIA MARTA MOREIRA MONÇÃO (HOSPITAL ESTADUAL ALBERTO TORRES. SÃO GONÇALO-RJ, BRASIL), YANNE BORGES ARAUJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A hipertensão arterial na infância é definida por valores pressóricos acima do percentil 95 para sexo, idade e estatura. Na população pediátrica, a maioria dos casos tem origem secundária, com destaque para a hipertensão renovascular, responsável por 5-25% dos casos. A estenose de artéria renal (EAR) é uma causa rara, porém grave e potencialmente tratável. O diagnóstico pode ser desafiador, especialmente quando exames de imagem não invasivos não identificam alterações.

Descrição de caso: Adolescente masculino, previamente hígido, 12 anos e 9 meses, apresentou hipertensão arterial (PA 180x130 mmHg) associada a cefaleia e vômitos, controlada em pronto atendimento. Após cinco meses, evoluiu com novo quadro de cefaleia holocraniana, vômitos e PA de 220x130 mmHg, sendo internado em CTI pediátrico por 10 dias, com posterior transferência para enfermaria. Durante a internação, foram descartadas causas cardíacas, endócrinas e neurológicas. A avaliação laboratorial mostrou função renal preservada, eletrólitos normais, elevação da renina plasmática (77,3 ng/mL/h), aldosterona normal e ausência de proteinúria. Marcadores inflamatórios, autoanticorpos e função tireoidiana estavam normais. Os exames iniciais incluíram angiotomografia de tórax, angiorressonância de crânio e vasos cervicais, sem alterações relevantes. A angiotomografia de abdome revelou estreitamento bilateral das artérias renais, sugerindo variação anatômica, com necessidade de investigação complementar. O Doppler de artérias renais demonstrou rins tópicos, com morfologia preservada, trajeto arterial aparentemente normal e índices de resistência adequados, não sugerindo doença renovascular. Diante da persistente suspeita clínica, realizou-se arteriografia renal, que evidenciou estenose grave da artéria renal direita (90%) e esquerda (70%), confirmando o diagnóstico de EAR bilateral.

Conclusão: A hipertensão secundária é mais comum em crianças menores de seis anos, geralmente associada a causas renais ou renovasculares. Em adolescentes, predomina a forma primária, mas a investigação de causas secundárias é essencial em casos graves ou de difícil controle. Este caso ilustra a limitação dos métodos não invasivos na detecção da EAR, sendo a arteriografia, embora invasiva, o padrão-ouro para confirmação diagnóstica. A hipertensão grave em adolescentes requer investigação ampla de causas secundárias. A EAR deve ser considerada mesmo com exames não invasivos normais, diante de forte suspeita clínica. Segundo a literatura americana, cerca de 28% das lesões vasculares em crianças hipertensas só são detectadas por arteriografia. Neste caso, esse

exame foi essencial para o diagnóstico e conduta, destacando seu papel em situações selecionadas.

Palavras Chaves: Hipertensão arterial, Estenose de artéria renal, Arteriografia.

12. TUBERCULOSE NA AVALIAÇÃO DIAGNÓSTICA DE GLOMERULONEFRITE RAPIDAMENTE PROGRESSIVA

GABRIELA DE AZEVEDO ROSESTOLATO SOARES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), VIRGÍNIA DELARMELINA VARGAS MAÇÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A glomerulonefrite rapidamente progressiva (GNRP) é caracterizada por perda acelerada e significativa da função renal, geralmente associada à presença de crescentes glomerulares em mais de 50% dos glomérulos, observada em biópsia renal. A glomerulonefrite pós-infecciosa, predominantemente a pós-estreptocócica, é a etiologia mais comum de GNRP em crianças, diferente do perfil observado em adultos, nos quais predominam as vasculites ANCA-associadas.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, 12 anos, residente em Niterói, internada em unidade de terapia intensiva pediátrica com febre de 40,0°C, edema generalizado, dor abdominal infraumbilical em cólica leve, desconforto respiratório e insuficiência renal, com necessidade de hemodiálise. Inicialmente procurou atendimento por dispneia, tosse produtiva e febre, evoluindo para desconforto respiratório grave, com necessidade de ventilação mecânica. Antecedente de asma. Sem história gestacional ou familiar relevante. Caderneta vacinal atualizada. Ao exame físico, apresentava redução do murmúrio vesicular em bases pulmonares bilateralmente. Tomografia de tórax revelou derrame pleural bilateral, maior à direita. Ecocardiograma transtorácico evidenciou espessamento da valva mitral. A taxa de filtração glomerular era de 40 mL/min/1,73 m² (Schwartz). Durante a internação, fez uso de imunoglobulina humana (2 g/kg) como imunomodulador empírico para a glomerulonefrite, além de amoxicilina com clavulanato para tratamento de pneumonia suspeita. A análise do líquido pleural revelou predomínio de células mononucleares (90%), adenosina deaminase elevada (43,6 U/L), glicose normal e GeneXpert positivo. A biópsia renal demonstrou glomerulonefrite proliferativa mesangial com dano tubular agudo leve, os achados morfológicos e de imunofluorescência foram compatíveis com glomerulonefrite associada à tuberculose. Iniciou-se tratamento específico para tuberculose, com evolução clínica favorável e recuperação da função renal.

Conclusão: Embora rara, a tuberculose deve ser considerada como possível etiologia da GNRP, especialmente em áreas

endêmicas e em pacientes com sintomas respiratórios, podendo estar associada a mecanismos imunológicos como a deposição de complexos imunes e resposta inflamatória exacerbada. Este caso reforça a importância de uma abordagem diagnóstica abrangente, incluindo biópsia renal e testes específicos para tuberculose. Diferentemente de outras formas de GNRP, que demandam imunossupressão intensiva, a forma associada à tuberculose pode apresentar boa resposta à terapêutica específica, evitando os riscos da imunossupressão em pacientes com infecção ativa. O reconhecimento precoce dessa associação é essencial para instituir o tratamento adequado, favorecendo o prognóstico renal e sistêmico. Este caso evidencia a importância de investigação clínica e laboratorial criteriosa em pacientes com GNRP, incluindo a possibilidade de tuberculose, a fim de garantir uma abordagem terapêutica eficaz e segura.

Palavras Chaves: Glomerulonefrite rapidamente progressiva, Tuberculose.

13. SÍNDROME HEMOLÍTICA URÊMICA ATÍPICA: UM RELATO DE CASO

LAHIZ DE CARVALHO ESCRIVÃES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), DANIELLE PLUBINS BULKOO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), CAMILA GROTTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO, UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), JOSE GUILHERME BARBOSA LEITE (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI, REDE DASA. NITERÓI-RJ, BRASIL), FERNANDA CATTAPRETA PEREIRA PONTES (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI, REDE DASA. NITERÓI-RJ, BRASIL), NATHÁLIA BAPTISTA NICOLAY DA SILVA (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI, REDE DASA. NITERÓI-RJ, BRASIL), GUSTAVO FREITAS DA SILVA GUIMARÃES (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI, REDE DASA. NITERÓI-RJ, BRASIL), LAILA PEDRINHA MOCARZEL (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI, REDE DASA. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome hemolítica urêmica (SHU) é uma patologia grave que, geralmente, apresenta uma tríade clássica composta por trombocitopenia, lesão renal aguda e anemia hemolítica microangiopática. Essa condição pode ter diversas etiologias e exige abordagens terapêuticas específicas, dependendo do caso.

Descrição de caso: Lactente do sexo feminino, com 1 ano e 1 mês, previamente saudável, iniciou quadro clínico com febre e pápulas eritematosas em região palmar, oral e plantar. Evoluiu com hematúria microscópica e hiporexia, sendo internada para investigação. Os exames laboratoriais revelaram aumento de LDH, diminuição de hemoglobina, presença de esquizócitos em lâmina periférica, diminuição das plaquetas e sem alterações na função renal. Na história familiar, pai, avô paterno e bisavô paterno tinham diagnóstico de SHU. Durante a internação, foi realizado

painel viral, com resultado positivo para Enterovírus, e o teste de ADAMS-13 foi normal, descartando a possibilidade de púrpura trombocitopênica trombótica (PTT). Um painel genético foi realizado constatando mutação patogênica para síndrome em questão. Com base nos achados clínicos e laboratoriais, a paciente foi diagnosticada com SHU atípica e iniciou tratamento com Eculizumabe. Após a infusão da segunda dose, a paciente apresentou excelente resposta clínico-laboratorial.

Discussão: A SHU é responsável por cerca de 50% dos casos de Lesão Renal Aguda (LRA) em crianças, sendo mais prevalente em menores de 5 anos. As formas típicas correspondem a aproximadamente 90% dos casos, geralmente causadas por micro-organismos produtores da toxina Shiga, sendo *Escherichia coli* a mais reconhecida. Essas formas, em geral, têm bom prognóstico. Já as formas atípicas, que representam cerca de 10% dos casos, não costumam apresentar sintomas gastrointestinais iniciais e têm pior prognóstico. A fisiopatologia da SHU envolve a ativação do complemento, resultando na formação do complexo de ataque à membrana (C5b-9), que causa dano nas células endoteliais, recrutamento de plaquetas e formação de trombos. O Eculizumabe, um anticorpo monoclonal humanizado anti-C5, tem se mostrado seguro e eficaz como tratamento de primeira linha para todos os pacientes pediátricos com primeiro episódio ou recidiva de SHU atípica.

Conclusão: Este caso destaca a complexidade diagnóstica e terapêutica da síndrome hemolítica urêmica, enfatizando a necessidade de uma investigação abrangente das causas de microangiopatia trombótica. A possibilidade de SHU atípica deve ser considerada, especialmente na ausência de sintomas gastrointestinais típicos e diante da falta de resposta clínica. O uso de terapias específicas, como o Eculizumabe, pode ser indicado após a confirmação diagnóstica.

Palavras Chaves: Microangiopatia trombótica, Síndrome hemolítico-urêmica.

14. ESCABIOSE CROSTOSA: RELATO DE CASO

VIRNA RIBEIRO GOMES COSTA MEIRELLES (HOSPITAL PLANTADORES DE CANA, AFAMCI. CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ, BRASIL), KYSSILA MARQUES DA SILVA PASCHOAL (HOSPITAL PLANTADORES DE CANA, AFAMCI. CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ, BRASIL), ANTÔNIA CAMYLLA RODRIGUES DA SILVA MARQUES (HOSPITAL PLANTADORES DE CANA, AFAMCI. CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ, BRASIL), GABRIELA FANTINATTI

DOS GUARANY COSTA HERNANDES (HOSPITAL PLANTADORES DE CANA, AFAMCI. CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ, BRASIL), REGINA CÉLIA DE SOUZA CAMPOS FERNANDES (FACULDADE DE MEDICINA DE CAMPOS. CAMPOS DOS GOYTACAZES-RJ, BRASIL)

Introdução: A escabiose crostosa (EC), também conhecida como sarna norueguesa, é uma forma rara da escabiose clássica, com sintomas mais graves. É caracterizada por grandes lesões crostosas, escamas generalizadas, hiperkeratose e contém uma abundância de ácaros. Devido ao diagnóstico tardio, complicações podem ocorrer, como impetigo, sepse e óbito.

Descrição de caso: Paciente, 3 meses de vida, foi levado à emergência pediátrica com quadro de lesões de pele de longa evolução, sem melhora após diversas idas ao pediatra, em que era prescrito hidratante tópico. Apresentava lesões crostosas com fissuras profundas em todo o tronco e escamas espessas de coloração amarelada a marrom em tronco, face e membros, associado a sinais de desidratação e sepse. Mãe com o mesmo padrão de lesão. prontamente foi regulado para serviço de terapia intensiva pediátrica, onde foi diagnosticado com EC, infecção secundária e sepse. Recebeu tratamento com antibióticos, hidratantes e escabicida, além de medicações para estabilização clínica e suporte ventilatório. Após dois dias de internação, evoluiu com óbito.

Discussão: A escabiose é uma infestação cutânea intensamente pruriginosa e altamente contagiosa, causada pelo ácaro *Sarcoptes scabiei*. A transmissão ocorre através do contato direto ou indireto com materiais contaminados. As duas principais variantes clínicas são a escabiose clássica e a EC. Nesta última, as lesões são crostosas com fissuras profundas que as dividem em segmentos contra um fundo eritematoso e escamas espessas de coloração amarelada a marrom, com aparência de "areia acumulada", conforme no caso descrito. É mais prevalente em indivíduos com imunodeficiência celular, diminuição da sensibilidade cutânea e incapacidade de remoção dos ácaros mecanicamente, como em lactentes. O diagnóstico pode ser fortemente suspeitado com base na história do paciente e no exame físico, mas o diagnóstico definitivo é obtido pela observação direta com microscópio óptico do ácaro, ovos ou fezes a partir de raspados de pele. O tratamento clínico da EC é desafiador devido a abundância de ácaros, lesões hiperkeratóticas e penetração ineficaz de agentes tópicos devido às crostas espessas. Os fundamentos do tratamento da EC incluem o isolamento dos pacientes até a regressão completa, terapia que inclua agentes escabicidas tópicos, antiektoparasitários (ivermectina para maiores de 15kg) e ceratolíticos, terapia sintomática, como anti-histamínicos e antibióticos, para infecção secundária. Medidas tomadas no caso clínico. A EC pode gerar complicações com alta taxa de mortalidade, como glomerulonefrite, febre reumática e septicemia, decorrentes de infecções bacterianas secundárias. Esta última, descrita acima.

Conclusão: A escabiose crostosa é relatada no presente caso, ilustrando que o tratamento ineficaz e tardio pode ensejar infecções secundárias complicadas inclusive por óbito.

Palavras Chaves: Escabiose, Sarna norueguesa, Escabiose crostosa.

15. DESAFIO DIAGNÓSTICO NO ERITEMA NODOSO EM PEDIATRIA: UM RELATO DE CASO

ANA LUÍSA BORGES NEVES MANHÃES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JOSIANE DE LIMA BALBINO DOS SANTOS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA REIS CABRAL VILLARI (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ADRIANA RODRIGUES MIGUEL AZEVEDO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ADRIANA GUERRA MACHADO VIEIRA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA ELISA RIBEIRO LENZI (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Eritema nodoso (EN) é uma paniculite, caracterizada por lesões nodulares inflamatórias e dolorosas, predominantemente nos membros inferiores (MMII). Pode vir acompanhado de febre, mal-estar, artralgia e edema articular. Diagnóstico pode ser desafiador, sobretudo em crianças, dada sua associação com diversas condições, como infecções, uso de medicamentos e doenças inflamatórias, incluindo reumatológicas.

Descrição de caso: IBS, 8 anos, masculino, com diagnóstico prévio de artrite idiopática juvenil (AIJ), apresentou febre persistente e nódulos subcutâneos endurecidos, eritematosos e dolorosos, inicialmente nos MMII. Tratado com penicilina e posteriormente ibuprofeno. A persistência do quadro por 10 dias, levou a internação para investigação. Evoluiu com novos nódulos, dor intensa à mobilização articular com limitação funcional e dificuldade de deambulação. Exames evidenciaram leucocitose (até 37.000 leucócitos, predominando segmentados), VHS e PCR elevados. Associação de edema doloroso próximo ao calcâneo esquerdo com porta de entrada levantou hipótese de osteomielite. Iniciada oxacilina. Apesar da antibioticoterapia, houve progressão dos nódulos, que atingiram tronco, membros superiores (MMSS) e face, mantendo hiperemia, calor e dor. Investigação incluiu sorologias virais, para micoses sistêmicas, culturas e pesquisa de *Mycobacterium leprae*, sendo inconclusiva. Optado pela biópsia para confirmação diagnóstica. Após biópsia, iniciada metilprednisolona 1 mg/kg/dia. Houve remissão da febre e redução progressiva dos nódulos. Doze dias depois, houve a resolução completa do EN. Análise histopatológica de material do nódulo fechou diagnóstico de farmacodermia.

Conclusão: EN é raro na pediatria, com infecções como causa predominante, principalmente por estreptococos. Neste caso, a hipótese inicial foi EN secundário à infecção – considerando suspeita de osteomielite. No entanto, apesar da antibioticoterapia, houve piora clínica. A extensão das lesões para tronco, MMSS e face levantou hipótese de reação hansênica, reforçada por história familiar de hanseníase e exame dermatoneurológico sugestivo. Contudo, baciloscopia de raspado de cotovelos e pavilhão auricular foi negativa. Coloração de Ziehl Neelsen de material da biópsia não identificou bacilo de Hansen. Paciente fazia uso prévio de metotrexato, ibuprofeno e dipirona, devido AIJ. Apesar do potencial desses medicamentos para causarem reações cutâneas, a ausência de sinais clínicos clássicos dificultou a suspeita de farmacodermia. Diante do exposto, o caso apresentado reforça a complexidade

diagnóstica do eritema nodoso na pediatria, especialmente quando associado a condições crônicas como AIJ. A confirmação diagnóstica por meio de biópsia destaca a importância da investigação histopatológica, especialmente em casos atípicos, e alerta para a necessidade de constante vigilância quanto aos efeitos adversos dos fármacos utilizados no manejo de doenças reumatológicas pediátricas.

Palavras Chaves: Eritema nodoso, Diagnóstico diferencial, Reumatologia.

16. POLIDIPSIA E DESIDRATAÇÃO INEXPLICADA COMO SINAIS PRECOSES DA SIM-P EM CRIANÇA NÃO VACINADA: RELATO DE CASO

LÍVIA ESTEVES (CONSULTÓRIO MÉDICO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), IGOR SOUZA RAMOS (CONSULTÓRIO MÉDICO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome inflamatória multissistêmica pediátrica (SIM-P) é uma condição hiperinflamatória grave, associada à infecção prévia por SARS-CoV-2, descrita em crianças e adolescentes. Caracteriza-se por febre persistente, envolvimento multissistêmico, elevação de marcadores inflamatórios e exclusão de outras causas, com evidência de infecção atual ou passada por SARS-CoV-2. A disfunção endotelial é um componente fundamental, levando ao aumento da permeabilidade vascular, extravasamento de fluidos e ativação do sistema de coagulação, contribuindo para hipotensão e má perfusão tecidual. Apesar da redução dos casos com a vacinação, a SIM-P ainda representa risco em crianças não vacinadas.

Descrição de caso: Lactente masculino, 2 anos, previamente hígido, não vacinado contra Covid-19, com febre persistente, hiporexia, prostração e polidipsia intensa. Apresentou dois episódios de vômitos leves, sem diarreia ou sintomas respiratórios. Foi atendido com diagnóstico de desidratação e liberado com orientações no 4º dia de doença. Persistiu febril, prostrado e irritado, retornando para atendimento no 7º dia, com conjuntivite bilateral não purulenta, queilite, língua em “morango” e edema discreto em extremidades. O teste de antígeno para Covid-19 foi positivo, exames laboratoriais mostravam VHS 95 mm, PCR 21,2, ferritina 514, D-dímero 3.100, BNP 1.160, albumina 2,8, Na 132 e o diagnóstico de SIM-P foi estabelecido. Foi internado na UTIP, evoluindo com taquipneia. Tomografia de tórax evidenciou consolidações subpleurais e derrame pleural bilateral. Ecocardiograma mostrou derrame pericárdico leve. Recebeu IVIG (2 g/kg), metilprednisolona (2 mg/kg/dia), AAS (5 mg/kg/dia) e antibioticoterapia empírica. Evoluiu bem, com alta hospitalar no 10º dia, afebril e em recuperação.

Discussão: A SIM-P, embora rara, pode ser grave. A polidipsia associada à desidratação precoce, sem perdas aparentes, refletiu disfunção endotelial e aumento da permeabilidade capilar, prenunciando choque. O reconhecimento precoce desse padrão favoreceu o diagnóstico e tratamento oportunos. Pneumonia por

Covid-19 não costuma acontecer na SIM-P, por isso foi tratada com coinfeção bacteriana. O derrame pleural é achado típico. Os achados pulmonares na SIM-P são geralmente inespecíficos e refletem mais congestão vascular, edema pulmonar secundário à disfunção cardíaca ou alterações inflamatórias intersticiais do que consolidações típicas de pneumonia.

Conclusão: A SIM-P deve ser considerada em crianças não vacinadas com febre persistente e sinais multissistêmicos. Polidipsia e desidratação sem causa clara podem ser manifestações iniciais importantes. Embora a vacinação seja a principal estratégia preventiva, a vigilância clínica permanece crucial diante da baixa cobertura vacinal.

Palavras Chaves: Síndrome inflamatória multissistêmica pediátrica, Covid-19.

17. SÍNDROME COPA: DOENÇA AUTOINFLAMATÓRIA COM FENÓTIPO DE ARTRITE IDIOPÁTICA JUVENIL

FELIPE KNUPP (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GABRIELA MENDES (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA ALICE PARENTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SHEILA KNUPP-OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome COPA, descrita em 2015, é uma síndrome genética de transmissão AD, com características autoimunes e autoinflamatórias. Atualmente existem menos de 100 famílias descritas. A desregulação do sistema imune é percebida na primeira década de vida com poliartrite, doença intersticial pulmonar e/ou nefrite. É rara e pode ser confundida com doenças reumáticas, como a AIJ poliarticular com fator reumatoide positivo. O diagnóstico requer a identificação da mutação no gene COPA e o tratamento é dirigido para as manifestações específicas de cada paciente.

Descrição de caso: Um menino de 9 anos, após 6 meses de dores articulares recebeu o diagnóstico de AIJ poliarticular com fator reumatoide e anti-CCP positivos (2006). Na história familiar, o pai tinha artrite reumatoide e enfisema. Além da artrite, havia estertores em bases mas nenhum sintoma respiratório. A imagem radiológica mostrou infiltrado intersticial peri-hilar basal bilateral e, a tomografia, nódulos de distribuição milar no parênquima e vários linfonodos. O tratamento inicial com metotrexato (MTX) melhorou a artrite, mas após 9 meses surgiram queixas de cansaço aos esforços e piora da imagem pulmonar. A biópsia foi compatível com bronquiolite folicular. O MTX foi substituído por glicocorticoide e micofenolato de mofetila, depois por pulsos de ciclofosfamida e, finalmente, por rituximabe semestral (2 doses). No terceiro ano de evolução, a DLCO estava reduzida e a TC mostrava micronódulos dispersos. Devido a reativação da artrite, nódulos subcutâneos e níveis altíssimos de fator reumatoide (até 4350), foi reintroduzido metotrexato, depois

substituído por leflunomida. Nos últimos 14 anos recebeu vários biológicos (etanercepte, abatacepte, tocilizumabe) e inibidores de JAK com controle parcial da atividade da doença. Atualmente não há queixas respiratórias apesar da evolução nos últimos anos mostrar TC com enfisema centrolobular e paraseptal, opacidades nodulares com áreas em vidro fosco, faixas atelectásicas e pequenos linfonodos. A artrite, ainda ativa, evoluiu com sequelas no tornozelo esquerdo. Em outubro de 2024 o exoma confirmou a hipótese de síndrome COPA.

Conclusão: Neste caso, chama a atenção o início da AIJ poli FR positivo na 1ª década de vida, em menino e a associação de doença intersticial pulmonar que é raríssima na AIJ. A história familiar falava a favor de doença hereditária que foi comprovada recentemente com a descrição da síndrome COPA. Um dos achados pulmonares mais sugestivos de COPA é a bronquiolite folicular. As semelhanças da síndrome COPA com a AIJ guiaram o tratamento, a resposta foi parcial e a evolução mais favorável do que tem sido descrita. Doenças autoinflamatórias afetam o sistema imunológico e podem ser confundidas com doenças reumáticas. A disponibilidade de testes genéticos ajuda a identificar mutações e realizar o aconselhamento genético. O registro de doenças raras é necessário para reunir mais informações que auxiliam o acompanhamento dos pacientes.

Palavras Chaves: Síndrome Copa, AIJ poliarticular, Fator reumatoide.

18. PARALISIA FACIAL PERIFÉRICA ASSOCIADA À ESTENOSE DE CANAL AUDITIVO INTERNO: RELEVÂNCIA DA TRIAGEM NEONATAL E DA VIGILÂNCIA DOS MARCOS DE DESENVOLVIMENTO

THALIA ALMEIDA DA SILVA SOBRAL (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISAÍAS SOBRAL SOARES (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRENDA KLEMM ARCI MATTOS DE FREITAS ALVES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), STELLA DE APARECIDA EDERLI PINTO DOS SANTOS (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A estenose do canal auditivo interno (ECAI) é uma anomalia congênita que pode provocar hipoplasia ou aplasia dos nervos Facial (VII) e Vestibulococlear (VIII), levando comumente à hipoacusia neurossensorial e, mais raramente, à paralisia facial periférica.

Descrição de caso: Pré-escolar de 3 anos, nascido de parto vaginal, sem intercorrências gestacionais e perinatais. Na triagem neonatal, apresentou Emissões Otoacústicas Evocadas (EOAE) alteradas à direita, mas não realizou o Potencial Evocado Auditivo de Tronco Encefálico (PEATE) na época. História familiar de tios maternos com paralisia facial periférica persistente desde o início da infância, irmã falecida intraútero com anencefalia e prima surda de causa desconhecida. Evoluiu com atraso nos marcos do desenvolvimento

da linguagem, caracterizado por atraso e distúrbio articulatorio da fala, com troca e omissão de fonemas. Posteriormente, desenvolveu paralisia facial periférica progressiva à direita, classificada como grau IV na Escala de House-Brackmann. A ressonância magnética revelou hipoplasia do conduto auditivo interno direito (1,5 mm) e hipoplasia dos nervos Facial e Vestibulococlear, com ausência de seu trajeto no interior do canal. Confirmado o diagnóstico, o PEATE evidenciou perda auditiva completa no ouvido direito. O paciente foi encaminhado para reabilitação auditiva, com avaliação para uso de aparelho de amplificação sonora individual (AASI), além de terapia fonoaudiológica para desenvolvimento da linguagem e suporte psicossocial. Paciente se adaptou bem ao AASI, com melhora da articulação da fala.

Conclusão: Este caso ressalta a importância da atenção aos exames de triagem neonatal auditiva. A alteração precoce nas EOA, se adequadamente investigada com o PEATE e exames de imagem, poderia ter antecipado o diagnóstico e o início das intervenções. O atraso da fala reforça a necessidade do acompanhamento sistemático do desenvolvimento infantil, especialmente em casos de suspeita de hipoacusia. A atuação conjunta multidisciplinar - pediatria, otorrinolaringologia, fonoaudiologia, neurologia e genética - é fundamental para o diagnóstico, tratamento e apoio psicossocial, prevenindo complicações cognitivas, emocionais e sociais. Em casos de ECAI, o tratamento deve ser individualizado conforme a anatomia e a função auditiva remanescente. O implante coclear não é indicado na ausência do nervo coclear, sendo o aparelho de roteamento contralateral uma opção em casos unilaterais. O relato reforça a relevância da triagem auditiva neonatal completa, da vigilância sobre os marcos de desenvolvimento da fala e da necessidade de abordagem multidisciplinar para diagnóstico precoce, intervenção adequada e promoção da qualidade de vida da criança.

Palavras Chaves: Surdez, Paralisia facial, Triagem neonatal.

19. MANIFESTAÇÕES AUTOIMUNES ASSOCIADAS AO VÍRUS OROPOUCHE EM CRIANÇAS: RELATO DE DOIS CASOS COM VASCULITE E RHUPUS

CARLA RESENDE VAZ OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ALFREDO LIMA DE ANDRADE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ANA LÍDIA SILVA MARINS DE NAZARENO CIMADA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), CAMILA FERREIRA NOGUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), DIOVANNA LIMA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIEL EDUARDO DURÁN BUSTAMANTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIELLY PONTES RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), JOÃO PEDRO RODRIGUES GONÇALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-

RJ, BRASIL), MARIA RAQUEL DE NOVAES TEODORO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), RAFAELLA SANTOS MADUREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: As arboviroses representam um desafio crescente à saúde pediátrica no Brasil, com diversas apresentações clínicas e potencial para deflagrar doenças imunomediadas. O vírus Oropouche (OROV), da família Peribunyaviridae, transmitido por *Culicoides paraensis*, tem causado surtos em diversos estados. Embora geralmente associado a quadros febris autolimitados, o OROV tem sido implicado em manifestações neurológicas, inflamatórias e autoimunes, com crescente relevância em crianças. Até a semana epidemiológica 4 de 2025, foram registrados 2.791 casos no Brasil, um aumento de 74% em relação ao mesmo período de 2024. O Rio de Janeiro está entre os estados mais afetados. Esse cenário reforça a necessidade de vigilância clínica nas síndromes febris indeterminadas, especialmente quando associadas a manifestações articulares, cutâneas ou hematológicas. OROV pode atuar como gatilho imunológico em crianças predispostas, contribuindo para o surgimento de doenças autoimunes. A Sociedade Brasileira de Pediatria recomenda abordagem integrada, considerando o perfil epidemiológico e a possibilidade de arboviroses emergentes como fatores precipitantes.

Descrição de caso: Caso 1: Menina de sete anos, previamente hígida, iniciou dor articular após trauma em joelho, evoluindo para poliartrite migratória, sonolência, prostração, edema de extremidades e lesões petequiais. RT-PCR positivo para OROV. Endoscopia evidenciou gastrite erosiva e duodenite, biópsia sem *H. pylori*, com alterações inflamatórias. Hipótese de vasculite por IgA foi considerada. Alta com remissão completa no seguimento reumatológico. Caso 2: Menina de dez anos, com AIJ em remissão, internada com poliartrite aguda, febre, náuseas e púrpuras. Plaquetopenia, anemia, elevação de VHS e dímero-D. RT-PCR positivo para OROV. Biópsia cutânea evidenciou vasculite leucocitoclástica. Após imunoglobulina humana (2g/kg), houve melhora inicial, seguida de recidiva da poliartrite e sintomas sistêmicos (pleurite, distensão abdominal, esplenomegalia). Preencheu critérios SLICC (2012) para LES juvenil. O quadro foi compatível com sobreposição AIJ/LES — Rhupus.

Conclusão: A associação entre arboviroses e doenças autoimunes é bem documentada. O OROV, embora menos estudado, pode agir como gatilho imunológico. Os casos apresentados sugerem sua relação com vasculite por IgA e LES juvenil. Mecanismos como mimetismo molecular e ativação policlonal de linfócitos podem estar envolvidos. O acompanhamento reumatológico é fundamental, pois as manifestações podem representar o início de doenças autoimunes. O reconhecimento precoce das manifestações imunomediadas relacionadas ao OROV e sua inclusão no diagnóstico diferencial de síndromes febris com sinais reumatológicos são essenciais para melhorar o prognóstico pediátrico.

Palavras Chaves: Oropouche, Arbovírus, Autoimunidade, Pediatria, Vasculite.

20. APOFISITE DO CALCÂNEO EM CRIANÇA EM IDADE ESCOLAR: UM RELATO DE CASO DE DOENÇA DE SEVER

LETÍCIA ALVES FIORAVANTE REZENDE (HOSPITAL QUINTA D'OR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANNA CLARA YOSHIMURA E SILVA (HOSPITAL QUINTA D'OR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A doença de Sever é uma causa comum de dor no calcanhar em crianças, especialmente entre 8 e 15 anos. Este trabalho relata o caso de um escolar de 7 anos com dor progressiva no calcanhar, abordando aspectos clínicos e terapêuticos. O diagnóstico é predominantemente clínico, com exames de imagem auxiliares. O tratamento é conservador e geralmente eficaz. O estudo destaca a importância de maior compreensão da Doença de Sever para aprimorar seu manejo e prevenção.

Descrição de caso: SMCB, 7 anos, iniciou dor simétrica em membros inferiores, inicialmente inespecífica. Praticava Jiu-Jitsu semanalmente e relatou início dos sintomas após queda não presenciada, sem escoriações. Teve infecção viral aguda na mesma época. Nega febre, edema ou sinais inflamatórios. Foi ao pronto-socorro, onde cogitaram miosite, com CPK limitrofe, sendo liberado com sintomas. Como a dor persistiu, foi avaliado por ortopedia e reumatologia, com radiografias de coluna, tornozelos e pés normais. Identificou-se encurtamento bilateral dos tendões calcâneos, compatível com marcha em ponta desde o primeiro ano. Evoluiu com piora, dificuldade para deambular e dor localizada em calcâneos, com melhora em repouso. Internado para analgesia e investigação. Ao exame, dor intensa à palpação medial e lateral dos calcanhares. Avaliado por ortopedia, neurologia e reumatologia, que indicaram RNM de sacroilíacas, joelhos e tornozelos. A RNM confirmou apofisite do calcâneo bilateral (doença de Sever).

Conclusão: A apofisite do calcâneo é uma das principais causas de dor no calcanhar em crianças ativas de 8 a 15 anos. O calcâneo é ponto de inserção do tendão de Aquiles, e sua apófise, ainda em crescimento, é vulnerável ao estresse. A placa de crescimento permanece aberta até os 14 anos, tornando-a suscetível à tração muscular, especialmente quando o osso cresce mais rápido que músculos e tendões. Isso reduz a flexibilidade, aumenta a tensão sobre a apófise e causa inflamação. Entre os fatores de risco estão sobrecarga mecânica (esportes de corrida e salto), calçados inadequados, IMC elevado e encurtamento do tendão de Aquiles. A prevalência é maior em meninos, possivelmente devido à maturação esquelética mais tardia. A dor à compressão lateral e medial do calcâneo (sinal de Sever positivo) é sugestiva do diagnóstico. Radiografias podem mostrar esclerose ou fragmentação da apófise, e a RNM pode revelar edema ósseo e alterações de partes moles — úteis para afastar outras causas. O tratamento inclui repouso, fisioterapia, calçados adequados, AINEs, órteses e, em casos graves, imobilização temporária. A condição é autolimitada, com resolução em 2 a 8 semanas, podendo se prolongar. Apesar da alta prevalência, a Doença de Sever é subdiagnosticada. Educar pais e profissionais de educação física sobre seus sintomas é fundamental para prevenir e diagnosticar precocemente.

Palavras Chaves: Doença de Sever, Aposifite do calcâneo, Dor no calcanhar.

21. TOSSE QUE NÃO PASSA, INFECÇÃO QUE NÃO CURA: QUANDO A PNEUMONIA É TUBERCULOSE

RAFAELA GALDINO DO NASCIMENTO (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), GUILHERME MARINS LIMA SOUSA (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), AMANDA ALENCAR BORGES (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), HANAH VALINHOS ABREU FIUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), ALESSANDRO SEVERO ALVES DE MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A tuberculose (TB) em crianças, especialmente em menores de 5 anos, é de difícil diagnóstico por ser paucibacilar e clinicamente inespecífica. O Brasil se destaca com o escore do Ministério da Saúde (MS), o mais validado internacionalmente, com boa sensibilidade e especificidade. Isso reforça a importância da integração clínica, epidemiológica e radiológica. Relatamos o caso de lactente com queixa respiratória prolongada, cujo diagnóstico de TB pulmonar primária foi sustentado por achado torácico.

Descrição de caso: Lactente feminina, 2 anos, natural e residente de São Gonçalo foi levada à emergência com queixa de tosse persistente há cerca de 5 semanas. Em regular estado geral, com inapetência e febre referida. A Caderneta de Saúde da Criança indicava queda do percentil de peso em relação à consulta de puericultura realizada aos 19 meses. Há cerca de 3 semanas, foi atendida em UPA, sendo diagnosticada com pneumonia comunitária e iniciado tratamento com amoxicilina associada à clavulanato. À última admissão, sob suspeita de pneumonia atípica, foi solicitada tomografia de tórax — que evidenciou linfonodomegalias necróticas paratraqueais bilaterais, para-aórticas, na janela aortopulmonar, infracarinal e hilo direito, além de consolidações nos lobos médio e inferior direito, com padrão em árvore em brotamento.

Discussão: A TB permanece com elevada morbimortalidade no mundo, sobretudo em países em desenvolvimento, como o Brasil. Em 2022, foram diagnosticados 5.803 novos casos em crianças e adolescentes no país. Como na faixa etária pediátrica os sintomas podem ser inespecíficos ou ausentes e os exames diagnósticos têm menor acurácia, estima-se que esse número esteja subestimado. A aplicação do escore do MS que correlaciona epidemiologia, clínica e radiologia é fundamental para o diagnóstico correto. A história familiar ganha especial importância, dado que a maioria das transmissões ocorre por contato domiciliar. Clinicamente, a TB deve ser investigada naqueles com tosse por mais de 3 semanas, febre, perda ponderal e persistência do quadro respiratório na vigência da terapia antimicrobiana comum. Radiologicamente, adenomegalias hilares e consolidações persistentes são achados sugestivos. O

diagnóstico definitivo é estabelecido mediante o isolamento do *Mycobacterium tuberculosis* em meio de cultura ou por testes moleculares. Entretanto, essa confirmação é particularmente desafiadora em pediatria, uma vez que a forma clínica costuma ser paucibacilar e há dificuldades na obtenção de escarro para análise.

Conclusão: O caso reforça a importância da suspeita de TB na infância diante de sintomas respiratórios persistentes, falha terapêutica e perda nutricional. A correlação entre dados clínicos, epidemiológicos e radiológicos é essencial, dada a baixa positividade bacilosópica e a dificuldade de coleta de escarro. O bom domínio da radiologia favorece o uso adequado do escore do MS, permitindo diagnóstico precoce, tratamento oportuno e interrupção da cadeia de transmissão.

Palavras Chaves: Tuberculose pulmonar, Diagnóstico por imagem.

22. OSTEOMIELITE PÓS-ACIDENTE OFÍDICO EM ADOLESCENTE: RELATO DE CASO

ISABELLA LOIOLA LIMA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), IZABELLA DOS SANTOS GOMES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), BÁRBARA NEFFÁ LAPA E SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: Acidentes ofídicos representam um relevante problema de saúde pública no Brasil, especialmente em regiões tropicais e periurbanas. Entre as complicações locais, destacam-se infecções secundárias, que podem evoluir para quadros graves como osteomielite. A presença de bactérias oportunistas e multissensíveis em feridas por envenenamento ofídico torna o manejo clínico desafiador, exigindo abordagem multidisciplinar, antibioticoterapia específica e, por vezes, intervenção cirúrgica. Este relato descreve a evolução de um caso de osteomielite pós-acidente ofídico em membro superior de paciente pediátrico.

Descrição de caso: Adolescente de 13 anos, previamente hígido, sofreu acidente ofídico com mordedura no 3º quirodáctilo direito, evoluindo com infecção local grave. Foi submetido a três intervenções cirúrgicas pela equipe de cirurgia da mão, com desbridamentos sequenciais e, depois, retalho local com enxertia. Culturas de secreção evidenciaram infecção por *Morganella morganii*, cultura de fragmento ósseo positivou para *Enterococcus faecalis* grupo D, ambos multissensíveis. Houve evolução para osteomielite do quirodáctilo acometido, sendo indicada antibioticoterapia venosa prolongada com ampicilina, após esquemas prévios com amoxicilina + clavulanato e sulfametoxazol-trimetoprim. Durante a internação, apresentou melhora progressiva, com redução do edema, ausência de sinais flogísticos, queda dos marcadores inflamatórios e estabilidade hemodinâmica. Ao exame final, observava-se ferida em boa evolução, sem necessidade de curativos, mantendo uso de solução tópica hidratante. A mobilidade digital

proximal estava preservada, com discreta limitação distal. Recebeu alta hospitalar com orientação para seguimento ambulatorial especializado e controle laboratorial, mantendo vigilância para possíveis complicações infecciosas ou funcionais.

Discussão: Infecções secundárias a acidentes ofídicos são frequentemente causadas por germes Gram-negativos entéricos ou patógenos oportunistas da flora oral das serpentes e da pele do paciente. *Morganella morganii* é frequentemente isolada nesses casos, enquanto *Enterococcus faecalis* é típico de infecções crônicas. Ambos podem comprometer o prognóstico ao atingirem estruturas profundas como o osso. A osteomielite pós-ofídica requer conduta agressiva, com antibióticos dirigidos por cultura e desbridamentos repetidos. Lesões isquêmicas e necroses favorecem penetração bacteriana e dificultam a resolução espontânea. O uso de retalhos e enxertos é indicado quando há grande comprometimento de partes moles. O acompanhamento funcional é essencial para a reabilitação motora do segmento acometido.

Conclusão: A osteomielite como complicação de acidentes ofídicos é rara, mas potencialmente grave. O sucesso terapêutico depende de diagnóstico precoce, abordagem cirúrgica adequada, antibioticoterapia dirigida e seguimento multidisciplinar. Casos como este reforçam a importância da vigilância especializada para prevenção de sequelas funcionais em pacientes pediátricos.

Palavras Chaves: Osteomielite, Acidente ofídico, Infecção secundária.

23. ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÊMICO NA INFÂNCIA: UM RELATO DE CASO

ANA CLAUDIA SILVA GUADAGNO (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), MURIEL MACEDO PINHEIRO DA FONSECA (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), FERNANDA KOCH SARMENTO GOMES (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), CAIO DE ARAÚJO SILVA (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), LAÍS SANDOVAL LOUREIRO (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), CHRISTINE TAMAR VIEIRA BARREIRO (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), PRISCILLA AGUIAR DE ARAUJO (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), DANIELLE PLUBINS BULKOL (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), GUSTAVO FEITAS DA SILVA GUIMARÃES (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), LAILA MOCARZEL (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), NATHALIA BAPTISTA NICOLAY DA SILVA (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), FERNANDA TEIXEIRA DE PAIVA VIEGAS (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), NATHASSIA SOUSA DE SÁ (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), LARISSA COSTA PEREIRA PESSIN (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL), JULIANA ROMANO ARIENTI PAGNANO (COMPLEXO HOSPITALAR DE NITERÓI. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: Acidente vascular cerebral (AVC) é uma síndrome clínica decorrente de lesão cerebral isquêmica ou hemorrágica. Raro em crianças e com alta morbimortalidade, preconiza-se a detecção e tratamento precoce. Descrição do caso: ACVS, 12 anos, diagnóstico prévio de TDAH e TOD, é levado a emergência devido a alteração súbita de consciência e ataxia. À admissão, apresenta disartria e desvio da comissura labial à esquerda (E). Evoluiu com hemiparesia em membro superior direito, paralisia facial ipsilateral e piora de resposta verbal, estabelecendo apenas comunicação não-verbal (gestual). Restante do exame físico sem alteração. TC crânio evidenciou injúria vascular aguda/subaguda com hipodensidade da substância branca e córtico-subcortical na região frontotemporal E e falha de enchimento em segmento distal anteroposterior da artéria cerebral média (ACM) E. AngioRM de crânio: infarto isquêmico, fase aguda/subaguda, no território da ACM E, predominantemente no segmento M2 e parcialmente no segmento M1 homolateral. Ecocardiograma, exames laboratoriais e rastreio de coagulopatia sem alteração. Recebeu AAS e, posteriormente, iniciou heparina de baixo peso molecular (HBPM). Paciente evoluiu com melhora no equilíbrio e melhora parcial da fala, mantendo déficit motor leve. Recebeu alta hospitalar com seguimento multidisciplinar (neurologista, hematologista, fisioterapia e fonoaudiologia).

Discussão: A incidência de AVC isquêmico infantil varia de 1 a 2 por 100.000 crianças, e nota-se uma prevalência em meninos. Várias são as etiologias associadas, como cardiopatias, vasculopatias, doenças hematológicas, metabólicas e intoxicação exógena. As apresentações são diversas, incluindo manifestação focal, como apresentado no caso, com hemiparesia e paralisia facial (67-90%), distúrbios da fala (20-50%), bem como distúrbios visuais (10-15%) e ataxia (8-10%). Crises convulsivas são mais comuns em crianças pequenas. Sintomas inespecíficos como cefaleia, alteração do estado mental e vômitos também podem estar presentes. Exames de imagem como TC e RM de crânio confirmam o AVC. Detecção precoce permite intervenções imediatas como trombólise intravenosa (1 a 4,5h de evento) e trombectomia mecânica (1 a 24h). Apesar da extensão da injúria no caso apresentado, o tempo decorrido do evento superior a 24h contraindicou as intervenções imediatas. Terapia antitrombótica é recomendada para reduzir o risco de AVC recorrente. As últimas diretrizes recomendam aspirina ou HBPM para tratamento inicial em AVC isquêmico agudo, sem predileção entre elas. AVC infantil é um diagnóstico desafiador e pode trazer sequelas comprometedoras. O manejo consiste em detecção precoce, possibilitando as intervenções imediatas, estabilização e terapia antitrombótica de prevenção, além de seguimento com equipe multidisciplinar.

Conclusão: É importante que o pediatra seja capaz de reconhecer precocemente sinais e sintomas de AVC, visando tratar precocemente, preservar as funções cerebrais e promover a recuperação.

Palavras Chaves: AVC, Isquemia, Heparina.

24. PAPILOMATOSE RESPIRATÓRIA RECORRENTE EM PRÉ-ESCOLAR: DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

CAROLINA AMORIM RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), SELMA MARIA DE AZEVEDO SIAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A papilomatose respiratória recorrente (PRR) é uma condição rara, de etiologia viral, caracterizada pelo crescimento de papilomas na via aérea, mais comumente na laringe. Em crianças, geralmente ocorre por transmissão vertical do Papiloma Virus Humano (HPV), especialmente os tipos 6 e 11. A evolução clínica é variável, podendo cursar com obstrução respiratória recorrente e risco de envolvimento pulmonar e óbito.

Descrição de caso: Pré-escolar do sexo feminino, nascida a termo por parto vaginal sem intercorrências. Mãe apresentava condilomatose genital no momento do parto. Aos oito meses foi internada em UTI com broncoespasmo e insuficiência respiratória, sendo diagnosticada bronquiolite. Evoluiu com dispneia inspiratória persistente, especialmente noturna, sendo realizada broncoscopia que revelou lesão sugestiva de papiloma e confirmando Papilomatose Laríngea por biópsia. Evoluiu com posterior recorrência do quadro configurando PRR e aos cinco anos havia papiloma nasal e acometimento de laringe, traqueia e brônquios. Além das ressecções cirúrgicas das lesões foi associado tratamento com interferon alfa, com resposta parcial. Tomografia de tórax mostrou comprometimento parenquimatoso com vários nódulos cavitários, com início da terapia adjuvante através da aplicação de Cidofovir intralesional, com resposta inicial favorável e prolongamento do intervalo entre recidivas. Aos 15 anos apresentou episódio grave de broncoespasmo e pneumonia, sendo novamente internada em UTI com insuficiência respiratória, evoluindo a óbito.

Discussão: A PRR é a neoplasia benigna mais comum da laringe na infância, com incidência de 4/100.000. Os sintomas variam conforme a localização e extensão das lesões. O diagnóstico é clínico e endoscópico, confirmado por histopatologia e pesquisa de HPV. O tratamento de primeira linha é cirúrgico, com retirada periódica das lesões para manutenção da via aérea e preservação da função vocal. Adjuvantes como interferon, cidofovir e imunoterapia têm sido utilizados em casos graves ou refratários. A vacinação contra HPV demonstrou impacto significativo na redução da incidência da PRR em populações com alta cobertura vacinal. O prognóstico é variável, sendo pior nos casos com envolvimento pulmonar ou infecções secundárias, como evidenciado neste caso.

Conclusão: A PRR é uma condição potencialmente grave, de difícil controle clínico, com impacto significativo na morbidade e risco de morte. O caso reforça a importância do diagnóstico precoce, da vigilância contínua e da adoção de estratégias terapêuticas combinadas. Ressalta-se, ainda, o papel crucial da vacinação contra HPV como medida preventiva eficaz.

Palavras Chaves: Papilomatose respiratória recorrente, HPV, Vacinação..

25. ESPONDILODISCITE EM ADOLESCENTE PÓS-TRAUMA: DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E MANEJO MULTIDISCIPLINAR

MARIA EDUARDA CORRÊA SEBBA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA - VISTA CARIOCA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL LAURIA GUIMARÃES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA FIALHO ARAUJO DA SILVA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MAX CAETANO (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA - VISTA CARIOCA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PALOMA FERNANDES COELHO (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA - VISTA CARIOCA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PATRICIA MIRANDA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA - VISTA CARIOCA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KÁTIA FARIAS E SILVA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A espondilodiscite é uma infecção rara em pacientes pediátricos, representando desafio diagnóstico devido à inespecificidade dos sintomas e baixa incidência. O diagnóstico precoce é fundamental para evitar complicações neurológicas e sequelas. Relatamos um caso de espondilodiscite em adolescente, destacando o processo diagnóstico, manejo e lições aprendidas.

Descrição de caso: Masculino, 15 anos, previamente hígido, apresentou dorsalgia progressiva após dois episódios de trauma esportivo (setembro e dezembro/2024). Evoluiu com dor lombar persistente, limitação funcional e atendimentos médicos prévios, sendo inicialmente tratado como infecção urinária, sem investigação por imagem. Fez uso de analgésicos e colete ortopédico, com melhora parcial, quando foi pedido Tomografia e Ressonância magnética de tórax ambulatorial. Admitido em hospital por piora da dor em 03/06/2025, trazia TC de coluna (22/04) evidenciando retrolistese D12-L1, redução do espaço discal, erosões subcondrais, extrusão discal, fratura do platô inferior de D12. RM coluna (08/05): alterações de sinal em D12-L1, erosões e edema ósseo, redução do disco intervertebral, achados compatíveis com discite. RX tórax normal. Parecer neurocirúrgico (05/06): espondilodiscite D12-L1, sem retropulsão do muro posterior, alterações em D12-L1. Sem internações prévias, vacinas atualizadas, pais HIV positivos, relações sexuais relatando uso de preservativos. Ao exame: bom estado geral, afebril, estável hemodinamicamente, dor à mobilização lombar, Lasègue positivo, força e sensibilidade preservadas. Iniciada antibioticoterapia empírica (vancomicina e ceftriaxone). Exames laboratoriais: Hb 12,5, leucócitos 6200, PCR 1,1, VHS 9mm, sorologias para HIV, hepatites, herpes, HTLV e BK negativas. Controle da dor com analgésicos, vigilância neurológica. Evoluiu em bom estado geral, sem lombalgia com uso do colete. Discussão multidisciplinar envolveu infectologia, neurocirurgia e pediatria.

Conclusão: A espondilodiscite em adolescentes é rara e frequentemente subdiagnosticada, principalmente após trauma, devido à sobreposição de sintomas com outras etiologias. A RM é o exame padrão ouro de escolha para diagnóstico precoce, permitindo detecção de alterações ósseas e discais antes das alterações radiográficas. O caso ilustra a importância da escuta qualificada, valorização da queixa e investigação ampla, especialmente em pacientes com história familiar de imunodeficiência, mesmo com sorologias negativas. O tratamento precoce com antibióticos e acompanhamento multidisciplinar são essenciais para evitar complicações como abscessos, sepse e déficits motores. O caso reforça a necessidade de alta suspeição clínica e investigação por imagem em lombalgia persistente em adolescentes, especialmente após trauma. A abordagem multidisciplinar, investigação completa e comunicação efetiva permitiu o diagnóstico de Espondilodiscite, sendo fundamentais para o manejo adequado, prevenindo complicações e promovendo melhor prognóstico.

Palavras Chaves: Espondiloscite em adolescentes, Lombalgia inespecífica.

26. PACIENTE COM SÍNDROME PÓS-CUIDADOS INTENSIVOS TRATADO EM AMBULATÓRIO MULTIDISCIPLINAR EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO NO RIO DE JANEIRO

ISABELA HERNACKI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAQUEL ZEITEL (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome pós-cuidados intensivos em pediatria (PICS-p) trata-se de um conjunto de consequências físicas, mentais, cognitivas e sociais deixadas após internação em Unidades de Terapia Intensiva Pediátricas (UTIP), as quais afetam intensamente os pacientes e seus familiares (PICS-f). Entretanto, com acompanhamento adequado é possível obter a reabilitação dos mesmos.

Descrição de caso: Lactente de 9 meses, masculino, portador de tetralogia de Fallot, procurou atendimento em UPA, foi diagnosticado com bronquiolite e foi transferido a um hospital universitário no Rio de Janeiro, onde ficou internado por 47 dias. Após resolvida a bronquiolite, realizou o procedimento Shunt de Blalock – Thomas – Taussig e, posteriormente, correção cirúrgica definitiva. Durante sua internação, o paciente fez uso de aminas vasoativas por 4 dias e analgossedação por 7 dias, com desmame adequadamente realizado, ficou em VNI por mais de 14 dias e em VMI por 7 dias. Apresentou delírium e Síndrome de Abstinência, com tratamentos adequados para ambos. Após sua alta, o paciente

apresentou fraqueza global, regrediu a fala e seu Denver era compatível com o de uma criança de 6 meses, apesar de apresentar 11.

Conclusão: O paciente foi atendido em ambulatório interdisciplinar no Rio de Janeiro por 2 anos, contando com equipe composta por pediatra, cardiologista pediatria, enfermeiros, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, psicopedagoga, psicóloga, serviço social e nutrição, visando a uma recuperação integral dos sintomas PICS-p deixados após tempo prolongado de internação. Na oitava consulta, houve melhora das comorbidades, com recuperação de marcos da linguagem, do motor grosseiro e fino, sociopessoal e melhora da fraqueza global. Esse caso mostra que crianças que são internadas em UTIs sofrem pelo estresse psíquico do ambiente intensivo, pela imobilidade do leito, pelo tempo de analgossedação, pelo estresse da resposta inflamatória e imunológica, levando ao aparecimento de alterações físicas, mentais e cognitivas relativas a esse período, mas que, com tratamento e equipe adequados é possível reverter tais comorbidades. PICS-p é uma síndrome ainda pouco conhecida, mas que pode levar a graves prejuízos na qualidade de vida dos nossos pacientes e de seus familiares. Portanto, precisamos de mais estudos e ambulatórios que visem à recuperação integral dos pacientes, como no caso relatado acima.

Palavras Chaves: PICS, PICS-P, Ambulatorial.

27. RELATO DE CASO: TUMOR TERATOIDE RABDOIDE UM DIAGNÓSTICO RARO

PATRICIA DAMIÃO GOMES (HOSPITAL COPA D'OR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALINE SILVA DE OLIVEIRA GOMES (HOSPITAL PEDIÁTRICO JUTTA BATISTA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HANNA DINIZ DOS SANTOS (HOSPITAL PEDIÁTRICO JUTTA BATISTA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA ISABEL DE BRITO ALMEIDA (HOSPITAL PEDIÁTRICO JUTTA BATISTA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SAMUEL DE SOUZA SALES (HOSPITAL PEDIÁTRICO JUTTA BATISTA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCIA ARRUDA GONDIM ALBUQUERQUE (HOSPITAL PEDIÁTRICO JUTTA BATISTA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA CRISTINA FRAGA DA ROCHA LIMA TEIXEIRA (HOSPITAL PEDIÁTRICO JUTTA BATISTA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O tumor teratoide rabdoide é uma neoplasia embrionária agressiva e rara, do sistema nervoso central, atingindo preferencialmente crianças. O diagnóstico e tratamento precoce corroboram para um melhor desfecho e aumento da sobrevida.

Descrição de caso: Menina, dois anos e dois meses com quadro de náuseas e vômitos associados a redução do apetite com uma semana de evolução. Atendimento de emergência prévio no terceiro dia de doença, quando recebeu diagnóstico de constipação devido a observação de grande quantidade de fezes em radiografia simples de abdome, sendo liberada com prescrição de lactulose e bromoprida. Com sete dias de evolução, o responsável notou

alteração na marcha e movimentos descoordenados, buscando novo atendimento de emergência. Ao exame clínico paciente apresentava ataxia de marcha, sendo a hipótese diagnóstica de síndrome extrapiramidal devido ao uso regular do medicamento bromoprida. Realizada tomografia computadorizada de crânio para diagnóstico diferencial, que evidenciou processo expansivo de IV ventrículo sem hidrocefalia e sem hemorragia, sendo a lesão sólida, sem componente cístico, com suspeita diagnóstica de tumor teratoide rabdoide. Solicitada internação e avaliação da neurocirurgia que indicou início de corticoterapia para programação de cirurgia. A abordagem cirúrgica foi realizada no quarto dia de internação, e após cinco dias da abordagem a biópsia confirmou o tipo teratoide rabdoide. O pós-operatório imediato ocorreu em unidade de terapia intensiva, com redução da corticoterapia, paciente manteve-se estável e sem intercorrências sendo transferida no segundo dia de pós-operatório para unidade de internação e em acompanhamento com a oncologia. Realizada nova tomografia computadorizada de crânio após seis dias da cirurgia, sem complicações. Recebeu alta hospitalar após 12 dias de internação para dar seguimento ao tratamento quimioterápico.

Conclusão: O tumor teratoide rabdoide é um tumor agressivo e raro do sistema nervoso central que acomete crianças comumente menores de três anos. Neste caso, a equipe agiu de forma rápida e eficaz para o diagnóstico correto iniciando tratamento adequado precoce. Os sintomas extrapiramidais são efeitos secundários comuns da bromoprida. No caso descrito, suspeitava-se deste diagnóstico sindrômico devido ao uso regular da bromoprida. Com o objetivo de diagnóstico de exclusão foi indicada, corretamente, a tomografia computadorizada de crânio, sendo então evidenciado o tumor de sistema nervoso central.

Palavras Chaves: Síndrome extrapiramidal, Tumor teratoide rabdoide.

28. DOENÇA GRANULOMATOSA CRÔNICA: RELATO DE CASO

KELBERT DOS SANTOS RAMOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MATHEUS SCALZILLI DE SOUZA GONÇALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALICE GOUDOURIS DO LAGO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MANOELA MOREIRA DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAELLA ZLATKIN LIMA ARKADER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PAULA FLORENCE SAMPAIO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUCIANO DE ABREU MIRANDA PINTO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DENISE CARDOSO DAS NEVES SZTAJNBOK (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VINÍCIUS MOREIRA GONÇALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), NATÁLIA ROCHA

DO AMARAL ESTANISLAU (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FÁBIO KUSCHNIR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A doença granulomatosa crônica (DGC) é um erro inato da imunidade (EI) raro, com prevalência de aproximadamente 1:250.000 nascidos vivos. É causada por defeitos na produção de intermediários do oxigênio nos fagócitos, impedindo a destruição de microrganismos catalase-positivos e intracelulares. Geralmente se manifesta nos primeiros anos de vida, com infecções recorrentes, como abscessos, linfadenites, pneumonias e otites.

Descrição de caso: Pré-escolar, 2 anos e 1 mês, sexo feminino, foi internada com febre, distensão abdominal e nodulação com flutuação na face. A tomografia de abdome e tórax revelou abscessos hepáticos e nódulos pulmonares. A mãe relatou infecções cutâneas recorrentes desde o 1º ano de vida, com uso frequente de antibióticos. Durante a investigação, foi identificado antígeno galactomanana positivo, sugerindo Aspergilose. Levantou-se a hipótese de EI e foram realizados os seguintes exames: dihidrorodamina-1,2,3 (DHR), dosagem de imunoglobulinas e imunofenotipagem linfocitária. O diagnóstico de DGC foi confirmado após duas amostras de DHR positivas. A profilaxia com Sulfametoxazol + Trimetoprima (SMX+TMP) e Itraconazol foi iniciada, e a paciente foi encaminhada para a imunologia pediátrica, sendo indicada a realização de transplante de medula óssea com doador HLA-compatível (TMO).

Conclusão: A DGC pode ser diagnosticada em qualquer idade, mas a maioria dos casos ocorre antes dos 5 anos. A doença é caracterizada por infecções fúngicas e bacterianas recorrentes. Nos casos com sintomas pulmonares ou febre de origem indeterminada, deve-se iniciar terapia antifúngica empírica. A terapia antibiótica inicial deve cobrir agentes como *S. aureus* e bactérias Gram-negativas. O teste de DHR, que avalia a função da NADPH oxidase, é considerado o padrão-ouro para o diagnóstico da DGC. Embora a forma ligada ao cromossomo X seja a mais comum, meninas também podem ser afetadas pela doença, especialmente em casos de mutações autossômicas recessivas. A DGC em meninas pode ter manifestações mais leves ou sutis, dependendo da mutação. No caso relatado, o quadro clínico foi típico da doença, com abscessos, nódulos pulmonares e Aspergilose. O tratamento convencional envolve profilaxia antimicrobiana contínua, com SMX+TMP e itraconazol, reduzindo a incidência de infecções e complicações. O único tratamento curativo disponível é o TMO, preferencialmente realizado antes da adolescência para melhores resultados. Este caso apresenta um quadro típico de DGC, com infecções recorrentes e complicações graves como abscessos, nódulos pulmonares e Aspergilose. O diagnóstico precoce possibilitou a quimioprofilaxia com antibióticos e antifúngicos, além da busca por um doador de medula óssea compatível. Embora mais comum em meninos, a DGC também deve ser considerada em meninas com infecções recorrentes, principalmente com complicações graves. O diagnóstico precoce é crucial para iniciar tratamentos adequados, incluindo o TMO, a única cura possível.

Palavras Chaves: Doença granulomatosa crônica, Imunodeficiência.

29. DEFICIÊNCIA DE MICRONUTRIENTES EM PRÉ-ESCOLAR COM TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA E SELETIVIDADE ALIMENTAR: RELATO DE CASO

CAROLINE MARQUES BAÍA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), IGOR DAL'RIO JASMIN SILVA BASTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA FERNANDES MARQUES BRAGA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA COSTA FILLIPPE KAMHAJI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MELISSA GERSHON (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CRISTIANE GOMES GUIMARÃES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIA DE MOURA LEITE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCELA FREITAS MOURA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA DE SIQUEIRA BARROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MÔNICA DE ARAÚJO MORETZSOHN (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LAURA OHANA MARQUES COELHO DE CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HÉLIO FERNANDES DA ROCHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA CAROLINA DE PINHO PORTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), IRIA GARCIA FARIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A seletividade alimentar é um transtorno alimentar restritivo evitativo comum no transtorno do espectro autista (TEA), que leva à exclusão na dieta de diversos grupos alimentares e fome oculta. Essa é uma preocupação relevante em Pediatria, pois impacta o crescimento e desenvolvimento.

Descrição de caso: EGS, 3 anos, sexo masculino, com distúrbio do neurodesenvolvimento (TEA), encaminhado para o serviço de reumatologia do IPPMG devido à claudicação persistente, queda da própria altura e perda ponderal após tratamento com antibioticoterapia para celulite e pneumonia. As sorologias foram não reagentes para HIV, sífilis e hepatites B e C. A radiografia de membros inferiores mostrou hipotransparência em epífises, rarefação óssea e anel de Wimberger em joelho. A anamnese revelava consumo na dieta apenas de arroz, feijão, biscoitos salgados, alimentos ultraprocessados e refrigerantes. O paciente foi referenciado ao serviço de Nutrologia devido à hipótese de escorbuto. Os exames mostraram vitamina C de 0,13 (valor mínimo de referência de 0,5mg/dl), vitamina A de 0,26 (abaixo de 0,30mg/L), e anemia ferropriva. Iniciado o tratamento com vitamina C 300mg/dia, vitamina A 5.000UI/dia, sulfato ferroso 4mg/Kg/dia e dose de manutenção de vitamina D de 1.000 UI/dia. Houve melhora significativa dos sintomas e normalização dos níveis laboratoriais após dois meses de tratamento. O paciente perdeu seguimento ambulatorial, retornando cerca de 10 meses depois, cursando com sintomas semelhantes aos iniciais devido à descontinuação do uso das doses de manutenção dos polivitamínicos. No momento o paciente está com 5 anos de idade, mantém seletividade

alimentar, porém está eutrófico e com ganho ponderal satisfatório, em acompanhamento regular na Nutrologia. Faz uso contínuo de multivitamínico e suplementação diária de 500mg de carbonato de cálcio, 200mg de ômega 3, 1mg/kg de ferro elementar e dose semanal de 1.000mcg de metilcobalamina.

Conclusão: O recordatório alimentar monótono associado à perda ponderal evidenciava alto risco nutricional, uma vez que a dieta do paciente excluía frutas (fontes de vitamina C), proteínas de origem animal (fontes de vitamina A, B12, zinco e ferro) e laticínios (fontes de vitamina A e cálcio). O quadro musculoesquelético do paciente é compatível com escorbuto, iniciando com claudicação, até progressão de incapacidade de deambular. As deficiências concomitantes de zinco, vitamina A e ferro podem causar alterações do sistema imunológico, atraso no crescimento e ganho ponderal insatisfatório. Isso reforça o quanto é fundamental a história alimentar detalhada em crianças com TEA para detectar padrões alimentares restritivos. É necessário evitar o diagnóstico tardio de dificuldades alimentares, quando os pacientes já cursam com complicações graves advindas principalmente do baixo consumo de proteínas e micronutrientes na dieta. A história alimentar minuciosa permite ao pediatra identificar possíveis carências nutricionais e encaminhar a criança para uma abordagem multidisciplinar.

Palavras Chaves: TEA, Seletividade alimentar, Micronutrientes.

30. CARDIOPATIA CONGÊNITA EM RN FILHO DE MÃE COM FENILCETONÚRIA: UM RELATO DE CASO

AMANDA BONZI CASSILHAS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BEATRIZ VIEITAS MICHELINI (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARINA VIOLA DIAS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MATHEUS MADUREIRA SOARES (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENATA DE OLIVEIRA MELLO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA BEATRIZ SERRANO FERREIRA XAVIER (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PATRÍCIA CORREIA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ELIANE LUCAS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL PIMENTEL (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A fenilcetonúria (PKU) é um dos tipos de hiperfenilalaninemia, a qual possui algumas variantes a depender do erro metabólico envolvido. As elevadas concentrações de fenilalanina na mãe fazem com que a do embrião seja ainda maior devido ao gradiente positivo transplacentário. Como consequência, o feto desenvolve uma síndrome clínica característica, na qual 92% têm déficit intelectual, 73% microcefalia, 40-52% baixo peso ao nascimento e 15% cardiopatia congênita.

Descrição de caso: DVMPT, masculino, falecido aos 11 meses, internado desde o nascimento devido à cardiopatia complexa (dupla via de entrada de câmara principal tipo indeterminado, dupla via de saída de câmara principal e atresia de valva aórtica), diagnosticada com 34 semanas de gestação pelo ECO fetal. Na história gestacional possuía mãe com 23 anos, G1P0A0, com diagnóstico de fenilcetonúria sem realização de dieta e de acompanhamento adequado. Nascido de parto cesáreo, a termo (37 semanas e 3 dias), peso de nascimento 2.095g, PLG, microcefálico, Apgar 8/8 sem necessidade de reanimação. Foi admitido logo em seguida em UTI neonatal sendo iniciada prostaglandina. O ecocardiograma do RN evidenciou: dupla via de entrada para ventrículo principal, tipo direito, dupla via de saída da câmara principal sem estenose pulmonar, valva atrioventricular única, hipoplasia de arco aórtico e canal arterial (CA) amplo confirmando a cardiopatia evidenciada no ECO fetal. Com 7 dias de vida foi realizado bandagem de artéria pulmonar (BAP) e colocação de stent no canal arterial. Apresentou internação prolongada marcada por diversas intercorrências infecciosas e hemodinâmicas, evoluindo para traqueostomia e gastrostomia, não tendo condições clínicas para abordagem cardíaca cirúrgica. Nesse cenário, evoluiu com insuficiência cardíaca congestiva, refratária aos tratamentos propostos, evoluindo para óbito.

Conclusão: O caso evidencia a importância do diagnóstico precoce, tratamento continuado e do suporte familiar como pilares do cuidado em PKU. O acompanhamento multidisciplinar, monitoramento dos níveis de fenilalanina no sangue, aconselhamento genético e a educação do paciente e da família, principalmente sobre a importância da dieta são determinantes para o sucesso. Destacam-se também os desafios socioeconômicos enfrentados por famílias de regiões vulneráveis, que podem comprometer a adesão e o desfecho clínico. A Fenilcetonúria (PKU) é uma frequente causa de embriopatias, como a restrição do crescimento intrauterino, deficiência intelectual e malformações cardíacas. É importante que mulheres com PKU que desejam engravidar, sejam avaliadas por equipes multidisciplinares para que iniciem uma dieta restrita em fenilalanina antes da concepção e durante a gestação para que diminua o risco de complicações fetais.

Palavras Chaves: Fenilcetonúria, Embriopatias, Cardiopatia congênita.

31. DESAFIO DIAGNÓSTICO DE COLESTASE DE CAUSA SUPERPOSTA EM ADOLESCENTE PREVIAMENTE HÍGIDO

MARIAH PINHEIRO RIOS LIMA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANTONIO MONTEIRO DE CARVALHO MALHEIROS (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FERNANDO TARCSAY MARQUES NETO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETÍCIA JABOR VEIGA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETÍCIA SANTIAGO DA SILVA FERREIRA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL),

LUIZA ORSI ROCHA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MÔNICA ROSENBLATT (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KÁTIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A colestase na infância e adolescência, abrange muitas etiologias possíveis, como doenças virais, autoimunes, genéticas, metabólicas, medicamentosas ou estruturais. A clínica diverge na intensidade, mas em geral apresentam icterícia, prurido, colúria e acolia. Raramente duas etiologias se superpõem como no presente caso.

Descrição de caso: Masculino, 16 anos, procurou atendimento com êmese, anorexia, dor abdominal, acolia, colúria, febre e emagrecimento há 2 meses. A investigação inicial apontou para síndrome colestática com elevação acentuada de transaminases e bilirrubinas, e sorologia IgM positiva para Hepatite A (HVA). Tomografia Computadorizada e Ultrassonografia de abdome identificaram colelitíase (cálculo de 1,4cm) e pólipos (1 cm) na vesícula biliar. Após a resolução espontânea da HVA e normalização dos parâmetros hepáticos, o paciente foi submetido à colecistectomia videolaparoscópica eletiva. A evolução clínica e laboratorial foi favorável, com alta no primeiro dia de pós-operatório, anictérico e sem queixas. A colestase prolongada é uma complicação relativamente rara e atípica na HVA aguda conhecida, contudo neste caso não impediu o aprofundamento da investigação diagnóstica que detectou colelitíase e pólipos no infundíbulo da vesícula biliar, tratado com colecistectomia videolaparoscópica. A colelitíase é rara em adolescentes, exceto nos casos de hemólise crônica, mas seu aumento em prevalência atualmente está associado a obesidade e dislipidemia. Clinicamente, a colelitíase pode ser assintomática, ter sintomas inespecíficos, cólica biliar ou complicações como colangite e pancreatite. A cólica biliar se manifesta como dor intensa pós-refeições gordurosas, com possível acolia e colúria indicativas de obstrução biliar, como observado neste paciente, exato como na hepatite A. Na pediatria, o diagnóstico é desafiador e a ultrassonografia é essencial para identificar cálculos e complicações. Laboratorialmente, elevação transitória de bilirrubina e enzimas hepáticas pode ocorrer. Optou-se por cirurgia devido ao risco de recorrência de síndrome colestática, colangite e da evolução para câncer do pólipo biliar como fator adicional, mostrando boa resposta clínica e baixo risco de complicações.

Conclusão: A abordagem clínica minuciosa diante de quadros de colestase em adolescentes, é fundamental diante do amplo espectro etiológico possível. A sobreposição de diferentes causas, como hepatite A, colelitíase e pólipo vesicular é rara e evidencia a complexidade diagnóstica que pode estar presente mesmo em pacientes previamente hígidos. A realização adequada de exames laboratoriais e de imagem, aliada à análise criteriosa dos achados clínicos, permite melhor manejo. A colecistectomia videolaparoscópica mostrou-se uma opção segura e eficaz neste caso.

Palavras Chaves: Hepatite aguda, Manifestações atípicas, Colestase, Pediatria.

32. ESCLEROSE HIPOCAMPAL OU ESCLEROSE MESIAL TEMPORAL COMO ORIGEM DE SINTOMAS PSIQUIÁTRICOS DESDE OS 12 ANOS DE IDADE: ANÁLISE DE UM CASO

GEÓRGIA INGRIDH KILO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), THIAGO CORONATO NUNES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), CAROLINA KACZELNIK BENISTI (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ISABELLE TURON VAHIA DE ABREU (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), JOSÉ CARLOS BALDELIM SANTIAGO JÚNIOR (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), JAYME EDUARDO GUIMARÃES E SILVA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), SHEYLLA KARINE MEDEIROS (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ROSANE BITTENCOURT (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: A maioria dos diagnósticos psiquiátricos baseia-se em alterações comportamentais ou percepções subjetivas, caracterizadas em sinais e sintomas que descrevem síndromes e diagnósticos nosológicos, raramente com especificidades orgânicas que estabeleçam o diagnóstico etiológico. Contudo, cada vez mais, estudam-se as origens neurológicas dos transtornos psiquiátricos, seja pela hipótese inflamatória cerebral, seja por alterações neurológicas específicas, como focos epiléticos ou disfunções elétricas cerebrais. A esclerose hipocampal é uma das patologias mais relevantes no impacto neuropsiquiátrico. Trata-se de crises epiléticas focais, sem perda da consciência, capaz de desencadear alterações comportamentais violentas, sintomas psicóticos, como alucinações visuais e táteis (marcadores de organicidade) e delírios.

Descrição de caso: Paciente do sexo masculino que, aos 12 anos, inicia quadro de agressividade, episódios furor e ira extrema, heteroagressividade e frangofilia. Sem gatilhos específicos, momentos de frustração ou contrariedade disparavam o quadro. O paciente relatava alucinações vívidas, com animais de olhos flamejantes saindo de buracos em sua casa, e seres bizarros perseguiam e zombavam dele. Eventualmente, sentia areia caindo sobre sua pele, quando estava descansando em sua cama. Durante uma década, foi avaliado por diversos especialistas, recebendo diagnósticos como os de esquizofrenia, esquizoafetividade, esquizotipia, bipolaridade, sempre sem certeza diagnóstica e sem melhora franca, mesmo sendo submetido ao uso de todos os antipsicóticos existentes no Brasil, estabilizadores de humor, anticonvulsivantes e benzodiazepínicos. Próximo aos 28 anos, uma revisão do caso, identificou, apesar dos eletroencefalogramas normais, o achado de esclerose hipocampal em um resultado de Ressonância Magnética. A hipótese diagnóstica muda radicalmente para a possibilidade de transtorno neuropsiquiátrico com etiologia específica, permitindo o prognóstico mais delineado.

Conclusão: A literatura reforça a relevância e prevalência da esclerose hipocampal, principalmente em pacientes com

crises epilépticas refratárias ao tratamento. As epilepsias do lobo temporal mesial, onde está o hipocampo, podem gerar fenômenos psicóticos associados à agitação, agressividade, medo ou paranóia, despersonalização, desrealização e autoscopia, decorrentes da ativação de focos epilépticos que recrutam áreas límbicas e neocorticais. O tratamento, por fim, envolve o uso eficiente de anticonvulsivantes e, em refratariedade, como no caso, a neurocirurgia pode ser indicada. O diagnóstico, contudo, é desafiador, principalmente em tenra idade, demandando do médico a atenção aos sinais de organicidade subjacente, bem como a solicitação da neuroimagem com sequências específicas do hipocampo, visto que convencionais podem não detectar a alteração. Assim, a perícia do médico na avaliação da imagem, traz luz a casos aparentemente refratários, mas com causa e tratamentos conhecidos, mesmo pouco estudados.

Palavras Chaves: Esclerose mesial temporal, Esclerose hipocampal.

33. SÍNDROME HIPER IGE E/OU ESCABIOSE? A PELE COMO SINAL DE ALERTA DE ERRO INATO DA IMUNIDADE

JOSIANE DE LIMA BALBINO DOS SANTOS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MATHEUS SLADE FARIA MANCEBO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LARISSA BARROS ASSUMPÇÃO RABELO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), THAIS LESSA ARMOND (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA PAULA ABRAHÃO AQUINO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUÍSA DE BRITO AGUIAR (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL COIMBRA GONÇALVES DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EDUARDA VIEIRA RODRIGUES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RODRIGO CARDEAL MENEZES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ELENA FREITAS DOS SANTOS COELHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA CAMARGO DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JAQUELINE COSER VIANNA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA ELISA RIBEIRO LENZI (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARA MORELO ROCHA FELIX (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL) MONICA SOARES DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Os erros inatos da imunidade (EII) são um grupo heterogêneo de doenças que afetam o desenvolvimento e/ou funções do sistema imune e se manifestam por infecções recorrentes, autoimunidade, alergia e neoplasia. Doenças atópicas, níveis elevados de IgE e hipereosinofilia sérica estão presentes em alguns EII - as chamadas Síndromes Hiper IgE (SHIgE). Nestes EII, a pele pode ser o principal sinal de alerta.

Descrição de caso: BGF, masculino, internado aos 25 dias de vida por impetigo bolhoso evoluindo com sepse, anemia, icterícia e plaquetopenia. Necessitou de transfusão de hemácias, plaquetas e múltiplos esquemas antimicrobianos. Recebeu alta apresentando eczema difuso. Após uma semana, aos 46 dias, reinternado com baixo ganho ponderal (BGP), piora da pele, agora: eritrodérmica, descamativa, incluindo couro cabeludo, com áreas de liquenificação (fotos 1,2 e 3). Prescrita ampicilina devido a hemocultura positiva para *Streptococcus agalactiae* (contaminação?). Iniciado empiricamente tratamento para escabiose devido ao diagnóstico paterno. Complementação modificada para fórmula de aminoácidos pela suspeita de alergia à proteína do leite de vaca (APLV). Obteve melhora cutânea parcial. Exames laboratoriais revelaram leucocitose persistente (16600 a 26310/mm³) com eosinofilia (18 a 58%). Indicado rastreio imunológico que evidenciou hiper IgE (1417mg/dL) e IgG abaixo do percentil 3 pelo BRAGID (214 mg/dL e 216 mg/dL). TRECs e KRECs e subpopulações linfocitárias normais. Feito diagnóstico de SHIgE. Alta em uso de imunoglobulina humana mensal, profilaxias para estafilocóccias com sulfametoxazol/trimetoprim, infecções fúngicas com fluconazol e infecções herpéticas com aciclovir. Solicitado estudo genético.

Conclusão: Considerando a anamnese e o aspecto da pele evolutivamente, as hipóteses iniciais foram escabiose e dermatite atópica grave, por serem mais comuns. Associação de infecções cutâneas recorrentes, persistência do eczema após tratamento do *Sarcoptes scabiei*, BGP, APLV, anemia, leucocitose com eosinofilia persistentes, níveis altos de IgE e baixos de IgG, sugeriram EII, denunciando uma SHIgE como patologia de base. O quadro sequencial de impetigo bolhoso, eczema e escabiose demonstrou a possibilidade de prejuízo da barreira cutânea nas SHIgE. Este caso exemplifica a complexidade do diagnóstico diferencial de doenças infecciosas e atópicas da pele com os EII. Como tratamento, profilaxias são vitais no controle das infecções enquanto aguarda-se o estudo genético para decisão terapêutica direcionada, que vai desde medidas preventivas até o transplante de células tronco hematopoéticas, com possibilidade de cura. O Eczema grave no primeiro ano de vida com infecções, alergia alimentar, BGP, níveis elevados de IgE e eosinofilia representam suspeita expressiva de EII. Nestes quadros, é essencial o diálogo entre pediatra e imunologista para diagnóstico e tratamento precoces dos pacientes, promovendo qualidade de vida e até mesmo a cura, com transplante de medula óssea, quando indicado.

Palavras Chaves: Síndromes de imunodeficiência, Pele, Pediatria.

34. BRONCOASPIRAÇÃO PROVOCADA POR INGESTÃO DE FRAGMENTO DE ALIMENTO SÓLIDO EM LACTENTE

LAÍSTINOCO SILVEIRA (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENATA MARIA SOARES ELOI LUZ (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA FERNANDA MELO MOTTA (HOSPITAL RIOS D'OR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUCIANA LAMEIRÃO

MACHADO (HOSPITAL RIOS D'OR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIA SEGAL GRINBAUM (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUIZA DURANTE VIEIRA (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LARISSA COZZOLINO CARNEIRO (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ELANE SANTOS DA SILVA (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DANIELA LOPES SARMET MOREIRA (HOSPITAL RIOS D'OR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A ingestão de corpos estranhos na infância é condição frequente na prática clínica. Em 80% dos casos, os corpos estranhos ingeridos passam pelo trato gastrointestinal, porém cerca de 1% precisa ser removido cirurgicamente. A broncoaspiração é complicação frequente em crianças menores de 2 anos ou portadoras de comprometimento neurológico.

Descrição de caso: C.L.D, sexo feminino, 1 ano e 7 meses, hígida, menos de 15 minutos após se alimentar de frutas cortadas em pequenos cubos (informado pelos tutores da creche), durante a colação na creche apresentou cianose, taquidispneia e perda da consciência. Ela se encontrava em vigência de quadro gripal febril agudo. Foi encaminhada ao serviço de emergência onde foram realizadas manobras de desobstrução da via aérea com eliminação apenas de secreção. No primeiro atendimento, com base nas informações e sintomas foram realizadas medicações para tratamento de anafilaxia. Evoluiu com crise convulsiva tônico-clônica generalizada, foram realizadas medicações para controle da crise e sedação para intubação orotraqueal além de antibioticoterapia para tratamento de meningoencefalite. Ela foi para a UTI pediátrica do HRD, entubada em ventilação mecânica. Foi realizada tomografia, identificando-se brônquio fonte direito ocluído por material com densidade de partes moles, consolidações com aerobroncogramas no segmento posterior do lobo superior esquerdo e basal posterior do lobo inferior esquerdo, com possibilidade de broncoaspiração de corpo estranho com atelectasia segmentar no lobo superior e lobo do pulmão direito. Nesse momento, foi identificado que o objeto era um cubo de maçã rígido (omitido pelos tutores). Desse modo, constatou-se broncoaspiração de corpo estranho associada a atelectasia, sendo submetida a broncoscopia onde foi realizada a retirada desse fragmento. Realizada antibioticoterapia venosa por 7 dias para tratamento da pneumonia. Permaneceu por dez dias internada e recebeu alta hospitalar sem sequelas neurológicas.

Conclusão: A consistência de alimento indicada para lactentes deve obedecer a característica de dissolução no palato para favorecer a deglutição e evitar broncoaspiração. O caso relatado demonstrou que os tutores da creche não atenderam a essa recomendação. Não houve relato, nem sinais de manobra de Heimlich, que deveria ser realizada prontamente pelos tutores, já que a Lei Lucas obriga a capacitação em primeiros socorros dos funcionários de estabelecimentos escolares. Portanto, conclui-se que a omissão de informação adequada pelos funcionários da creche dificultou o tratamento inicial adequado e levou os profissionais da saúde a adotarem medidas invasivas de diagnóstico (tomografia) para lactentes. A consistência do alimento oferecido era incompatível para a idade da paciente.

Palavras Chaves: Maçã, Alimentação, Creche.

35. PACIENTE COM SÍNDROME DE CRI-DU-CHAT E RDM

CECILIA ABDANUR ESTEPHAN REIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. MACAÉ-RJ, BRASIL), ANDRESSA SILVA NUNES CORDEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. MACAÉ, BRASIL), ISABELLA KEYNA ALVES MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. MACAÉ, BRASIL)

Introdução: O relato descreve uma paciente com síndrome de Cri-du-Chat, causada por deleção no cromossomo 5p-. As manifestações incluem choro agudo típico, hipotonia, microcefalia, hipertelorismo, nariz largo, sindactilia, baixo peso e malformações renais. A paciente apresenta rim displásico multicístico (RDM), com substituição do parênquima por cistos e perda funcional. Embora poucos estudos associem diretamente RDM à síndrome, há relatos de anomalias urinárias, sugerindo possível relação etiológica.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, 2 anos e 1 mês de idade, encaminhada para acompanhamento em pediatria no primeiro mês de vida após detecção de hidronefrose à direita identificada na ultrassonografia morfológica pré-natal. Nasceu de parto vaginal induzido às 37 semanas e 4 dias de gestação, indicado devido à restrição de crescimento intrauterino. Apresentou tônus muscular reduzido ao nascimento, com posterior recuperação. Peso ao nascer de 2.235g e comprimento de 42 cm. A história familiar não revelou antecedentes de nefropatias ou outras malformações congênitas em familiares de primeiro grau. Ao exame físico, observou-se hipertelorismo, prega palmar única na mão direita, dimple sacral (prega glútea centralizada desviada para a direita), hemangioma plano em calcanhar esquerdo e hemangiomas elevados na região glútea. Demais achados no exame físico estavam dentro da normalidade. Nos exames complementares, a ultrassonografia da região sacral não apresentou alterações. A ultrassonografia abdominal evidenciou rim direito displásico multicístico, caracterizado pela presença de múltiplos cistos arredondados, de paredes finas e contornos regulares, associados à ausência de parênquima renal funcional. O rim contralateral apresentou desenvolvimento e função preservados. O estudo citogenético confirmou a presença da síndrome de Cri-du-Chat, por meio da identificação de deleção no braço curto do cromossomo 5 (5p-).

Conclusão: Paciente em seguimento com nefrologia pediátrica para monitorar o rim único funcionante e o rim displásico multicístico não funcionante, visando rastrear alterações nos cistos, como calcificações, crescimento ou achados suspeitos, dado o risco, embora baixo, de transformação neoplásica. Até o momento, as ultrassonografias não mostraram alterações relevantes nos cistos. O presente relato de caso evidencia a possível associação entre síndrome Cri-du-Chat e o rim multicístico displásico, e chama atenção para a necessidade de acompanhamento regular desta condição, uma vez que pode resultar em calcificações e transformação neoplásica.

Palavras Chaves: Síndrome de Cri-du-Chat, Rim displásico multicístico.

36. INFECÇÃO CONGÊNITA POR CITOMEGALOVÍRUS: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE

RENATA MUNIZ DA CUNHA (HOSPITAL NAVAL MARCÍLIO DIAS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA VITÓRIA VIEIRA COELHO DOS SANTOS (HOSPITAL NAVAL MARCÍLIO DIAS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), THAISSA AMÓRIM NOGUEIRA (HOSPITAL NAVAL MARCÍLIO DIAS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KEYLA OLIVEIRA FUTAGAWA (HOSPITAL NAVAL MARCÍLIO DIAS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A infecção congênita por citomegalovírus (CMV) constitui um desafio relevante para a saúde pública por sua alta prevalência, pela complexidade diagnóstica e pela possibilidade de sequelas neurossensoriais graves. O vírus, pertencente à família Herpesviridae, tem a capacidade de permanecer latente e de se reativar, fenômeno que interfere na prevenção da doença. No Brasil, as taxas de soropositividade para CMV em gestantes variam entre 76,6 e 97,5%, que apontam para um alto risco de infecção fetal.

Descrição de caso: Lactente, 1 ano e 4 meses, sexo feminino, nascida de parto vaginal, IG: 39 semanas, AIG, Apgar 9/9, sem intercorrências. Foram realizadas 6 consultas de pré-natal que detectaram CMV IgG e IgM reagentes no 1º trimestre de gestação. Mãe comparece a emergência e relata que há 3 meses, criança ‘não consegue andar’. Nega febre ou outros sintomas. Ao exame, paciente em bom estado geral, chorosa, não colaborativa, normocorada, hidratada, anictérica, acianótica. Fronte proeminente. Sem firmeza para deambular. Aos exames laboratoriais apresentou leucocitose. Solicitada TC de crânio que evidenciou acentuada dilatação do sistema ventricular supratentorial compatível com hidrocefalia e proeminência da cabeça dos nervos ópticos nos globos oculares. Foi solicitada internação hospitalar para investigação e tratamento. Realizou DVE, que evoluiu com pneumoencéfalo + fístula ventrículo-cutânea, corrigidos pela neurocirurgia para DVP. Nas sorologias apresentou IgG e IgM positivos para CMV, PCR na urina para CMV positiva, cultura de LCR e hemocultura negativas. Fundo de olho e ECO sem alterações. EEG com traçado lentificado, com predomínio de onda Theta. Fez uso de 21 dias de Ganciclovir e 7 dias de Meropenem e Vancomicina. Apesar de apenas 10% dos recém-nascidos infectados apresentarem sintomas ao nascimento, é comum o aparecimento de complicações tardias, especialmente quando infectados durante o 1º trimestre da gestação. O diagnóstico pode ser obtido pelo PCR no líquido amniótico a partir de 20 semanas de gestação, considerado padrão-ouro no diagnóstico pré-natal, e PCR em tempo real de saliva ou urina nas primeiras 3 semanas de vida para o diagnóstico pós-natal. O déficit motor com regressão do desenvolvimento, associada à hidrocefalia com alterações eletroencefalográficas e dilatação ventricular evidenciada na TC são manifestações compatíveis com sequelas neurológicas do CMV, que podem estar associados a encefalopatia crônica ou lesões cerebrais relacionadas à infecção viral.

Conclusão: O citomegalovírus congênito é a principal causa infecciosa de sequelas neurológicas na infância, o qual pode ser silencioso ao nascimento e, posteriormente, se manifestar com complicações neurológicas graves, como abordado no caso. A positividade da sorologia do CMV durante o pré-natal reforça a

importância da triagem para detecção de infecções primárias maternas. Além disso, o diagnóstico precoce e o acompanhamento longitudinal de crianças expostas ao CMV influenciam no melhor prognóstico da doença.

Palavras Chaves: Citomegalovírus congênito, Infecção, Diagnóstico precoce.

37. FERRAMENTAS IMPORTANTES NO DIAGNÓSTICO DA NEURITE ÓPTICA PEDIÁTRICA: ACESSIBILIDADE NO SUS

FERNANDO TARCSAY MARQUES NETO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETÍCIA JABOR VEIGA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUIZA RANGEL GAMBÔA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIANA PORTO DE OLIVEIRA RODRIGUES (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SOFIA PINHEIRO MACHADO DE CARVALHO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KÁTIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A neurite óptica (NO) é uma inflamação do nervo óptico frequentemente associada a doenças autoimunes desmielinizantes, como esclerose múltipla (EM) e os distúrbios do espectro da neuromielite óptica (NMOSD). Esses distúrbios incluem subgrupos caracterizados pela presença de anticorpos anti-Aquaporina-4 (AQP4-IgG) e contra a glicoproteína de oligodendrócito da mielina (anti-MOG). Além das causas autoimunes, a NO pode ter etiologias infecciosas, paraneoplásicas e idiopáticas. A incidência pediátrica global varia de 1 a 3 casos por 100.000 crianças por ano.

Descrição de caso: Foram analisados seis casos de NO ocorridos entre junho de 2023 e janeiro de 2025. A maioria dos pacientes eram do sexo masculino (71,4%), enquanto 28,6% eram do sexo feminino. A média de idade foi de 13,1 anos (variando de 10 a 17 anos). Em relação ao comprometimento visual, 57,1% apresentaram perda visual parcial ou total unilateral, enquanto 42,9% tiveram acometimento bilateral. Dos 7 pacientes, 6 realizaram ressonância magnética (RM) de crânio e neuroeixo, com um tempo médio de espera de aproximadamente 20 dias. A dosagem dos anticorpos AQP4-IgG e anti-MOG foi realizada em 28,6% dos casos, enquanto sorologias e culturas identificaram infecção por herpesvírus em 42,9%. Nenhum caso apresentou positividade para toxoplasmose. A NO pode se manifestar isoladamente ou como parte de um quadro clínico associado a doenças desmielinizantes, como EM, NMOSD, MOGAD (doença associada a anticorpos anti-MOG) e AQP4-NMOSD (relacionada a anticorpos anti-AQP4). Quando isolada, pode ter origem infecciosa em associação a patógenos como *Bartonella henselae*, herpesvírus, *Toxoplasma gondii* e *Toxocara canis*, com maior prevalência em países em desenvolvimento. A RM de órbitas e crânio tem um papel fundamental no diagnóstico da NO. O padrão das alterações radiológicas pode auxiliar na diferenciação etiológica: no MOGAD, lesões transitórias que surgem e desaparecem em um

único surto são comuns, diferindo dos achados típicos da EM e do AQP4-NMOSD. Os avanços no uso de biomarcadores, como os anticorpos AQP4-IgG e anti-MOG no soro e no líquido, bem como a pesquisa de autoanticorpos (anti-SSA, anti-SSB, anti-TPO) e bandas oligoclonais no líquido, tornaram-se essenciais para o diagnóstico diferencial. O amplo acesso a esses exames é crucial, pois influencia diretamente a tomada de decisão terapêutica e o prognóstico dos pacientes.

Conclusão: O diagnóstico da NO pediátrica exige uma abordagem abrangente, incluindo anamnese detalhada, exame neurológico, neuroimagem e testes laboratoriais para identificar a etiologia subjacente. O tratamento específico varia conforme a causa e pode envolver o uso de imunobiológicos, imunoglobulina, corticosteroides e/ou plasmaférese. O reconhecimento precoce e o tratamento adequado da NO têm impacto direto no prognóstico, prevenindo sequelas visuais e neurológicas permanentes. Portanto, garantir a acessibilidade a biomarcadores diagnósticos no SUS é fundamental para otimizar o manejo da doença em pediatria.

Palavras Chaves: Neurite óptica, Neuromielite, Anti-AQP4, Anti-MOG, Pediatria.

38. RELATO DE CASO: TETRASSOMIA DO BRAÇO CURTO DO CROMOSSOMO 9 E O CAMINHO DO DIAGNÓSTICO GENÉTICO

CLARISSA REIS DE OLIVEIRA COSTA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA EDUARDA DE BARROS PARDELHAS (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILLA SANTOS AQUINO NUNES (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Durante anos, o cariótipo foi o único exame acessível para o diagnóstico genético. Ele segue sendo um exame importante, capaz de encontrar anormalidades cromossômicas em 35% das gestações com alterações ultrassonográficas, porém, já existem evidências de que o array-CHG é capaz de realizar mais diagnósticos quando comparado aos testes citogenéticos tradicionais. O caso descrito abaixo demonstra a investigação genética de uma criança com múltiplas malformações com o objetivo de mostrar ao pediatra o caminho da identificação clínica ao diagnóstico genético final.

Descrição de caso: A paciente é do sexo feminino, 1 ano e 5 meses, filha de pais sem consanguinidade. Não possui relato de doenças genéticas prévias, gestação sem comorbidades, sem uso de drogas ou álcool, além de sorologias negativas. Mãe, G2P2A0, foi encaminhada ao serviço de obstetrícia do IFF/Fiocruz por diagnóstico de malformação fetal em avaliação ultrassonográfica no 3º trimestre. Durante pré-natal, a mãe realizou cariótipo via cordocentese com o resultado 47 XX + “mar”20 de novo. No

nascimento, a criança apresentava alterações fenotípicas descritas como plagiocefalia, fenda labial e palatina, mãos cerradas e encurtamento de 1º quirodáctilo bilateralmente. Além disso, apresentou displasia renal com ureter tortuoso e a drenagem anômala de veia subclávia esquerda e alteração do teto do seio coronário. Realizou o exame CGH-array com o diagnóstico de tetrassomia do braço curto do cromossomo 9. **Discussão**

O exame do cariótipo tem sido o exame de escolha para avaliação genética pré-natal em pacientes com fenótipos ou malformações descritas durante o pré-natal. Ele é capaz de diagnosticar alterações cromossômicas que incluem ganhos ou perdas cromossômicas maiores, sendo obtido diagnóstico em 35% dos casos. O teste de hibridização genômica comparativa por microarranjo, conhecido como CGH-array, é, no entanto, a técnica de escolha para triagem genética pós-natal em pacientes malformados, atraso do desenvolvimento neurológico ou deficiência intelectual por ser capaz de realizar leituras maiores, descrevendo deleções, ganhos, além de dissomias uniparentais. No caso da paciente, por se tratar de uma duplicação, ela só pode ser vista com a realização do array-CHG. Diferentemente do cariótipo, ele é capaz de avaliar microdeleções e microduplicações.

Conclusão: A investigação diagnóstica genética alcançou um novo patamar com o desenvolvimento tecnológico e a acessibilidade a testes antes restritos. É papel do pediatra entender as indicações dos testes genéticos e seus diagnósticos para orientação correta da família, em conjunto com o médico geneticista. No caso em questão, o diagnóstico possibilitou o aconselhamento genético da família e a avaliação de comorbidades associadas ao fenótipo relacionado à malformações do cromossomo 9.

Palavras Chaves: Síndrome genética, Malformação, Array-CGH, Cariótipo.

39. DIAGNÓSTICO PRECOCE DE NEUROFIBROMATOSE TIPO 1 EM LACTENTE

JULIA CARONI COSTA (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), MATEUS PINHO DA COSTA (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), MARIANA COSTA MAIA (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), ISABELA DA SILVA MACHADO (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), MARIANE LINS DOMINGOS DA SILVA (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), GLEYSON DA CRUZ PINTO (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL. UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISAÍAS SOARES DE PAIVA (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL)

Introdução: A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma síndrome genética rara de predisposição tumoral, com padrão de herança autossômica dominante. Manifesta-se clinicamente por múltiplas máculas café com leite, efélides em axilas e região inguinal, neurofibromas cutâneos e/ou plexiformes, nódulos de Lisch,

displasias ósseas, entre outras manifestações multissistêmicas. Indivíduos com NF1 apresentam risco significativamente aumentado para determinados tipos de neoplasias, como: câncer de mama (especialmente em mulheres), tumores malignos da bainha do nervo periférico e tumores cerebrais. A condição é causada por variante patogênica no gene NF1, que participa da via de sinalização RAS/MAPK envolvida na regulação da proliferação celular. Sua incidência é estimada entre 1:2.500 a 1:5.000 indivíduos nascidos vivos.

Descrição de caso: Lactente do sexo feminino, 3 meses de idade. Encaminhada à consulta na Genética Clínica devido à presença de múltiplas manchas café com leite. Filha de casal jovem e não consanguíneos. Pai com diagnóstico de NF1. Mãe G4P3A1 (aborto espontâneo). Pré-natal completo, porém com uso de álcool e tabaco durante a gestação. Nascida de parto cesáreo a termo, peso 2.882g, comprimento 49 cm e perímetro cefálico 33 cm, adequada para idade gestacional. Triagens neonatais normais. Exame Morfológico: Baixa estatura, macrocefalia relativa, face triangular com fronte ampla, implantação capilar alta, microrretrognatia, ausência de prega de flexão em 1º quirodáctilo e 1º pododáctilo bilateralmente. Observadas 17 machas café com leite maiores que 0,5 cm em seu maior diâmetro. O diagnóstico de NF1 foi estabelecido precocemente de forma clínica, pela presença de dois critérios diagnósticos clássicos: mais de seis manchas café com leite e histórico familiar positivo em parente de primeiro grau.

Conclusão: Este caso reforça a importância do olhar atento do Pediatra Geral frente a sinais cutâneos aparentemente inespecíficos, especialmente em lactentes. O reconhecimento precoce permite encaminhamento oportuno à Genética, orientações adequadas à família e início precoce do acompanhamento multidisciplinar, fundamental para a prevenção de complicações, em especial neoplasias, e promoção de melhor qualidade de vida à criança.

Palavras Chaves: Neurofibromatose tipo 1, Via RAS/MAPK, Proliferação celular.

40. SÍNDROME DE SOTOS – CONDIÇÃO GENÉTICA DE HIPERCRESCEMENTO E RISCO AUMENTADO PARA NEOPLASIAS NA INFÂNCIA

ISAÍAS SOARES DE PAIVA (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), GLEYSON DA CRUZ PINTO (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL. UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISABELA DA SILVA MACHADO (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), JULIA CARONI COSTA (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), MARIANA COSTA MAIA (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), CAROLINE GRAÇA DE PAIVA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR. BRASÍLIA-DF, BRASIL), MARIANE

LINS DOMINGOS DA SILVA (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), MATEUS PINHO DA COSTA (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome de Sotos (SoS) é uma condição genética rara, de herança autossômica dominante, caracterizada por hipercrecimento infantil e um conjunto de quatro sinais cardinais: macrocefalia, dismorfias faciais típicas, macrosomia e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor ou deficiência intelectual. É causada por variante patogênica em heterozigose no gene NSD1, que atua como supressor tumoral. Pacientes com SoS apresentam risco aumentado para neoplasias na infância, como tumor de Wilms, tumor de suprarenal, hepatoblastoma, rabdomiossarcoma, neuroblastoma, leucemia aguda e linfomas. A incidência estimada é de 1:14.000 nascidos vivos. O diagnóstico precoce é essencial para o manejo clínico e vigilância para neoplasias.

Descrição de caso: Relatar um lactente com diagnóstico clínico de síndrome de Sotos. Lactente do sexo masculino, 9 meses de idade. Encaminhado à Genética Clínica por iniciativa materna que notou atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Filho de casal jovem e não consanguíneos. Mãe G3P3. Pré-natal completo, fez uso de misoprostol intravaginal em tentativa única de interrupção da gestação. Nascido de parto cesáreo, a termo e sem asfixia. Peso 4.005g, comprimento 53 cm e perímetro cefálico 39cm. Grande para idade gestacional. Triagens neonatais normais. Apresentou hipotonia e hipoglicemia neonatais. Necessitou de internação em UTI neonatal por 24 dias devido a seps e episódios convulsivos. Evoluiu com atraso no DNPM. Exame Morfológico: alta estatura proporcionada, macrocefalia com dolicocefalia. Face alongada com fronte proeminente e linha de implantação capilar alta. Sobrancelhas retificadas, olhos com fissuras palpebrais oblíquas para baixo, telecanto e hipertelorismo ocular. Nariz pequeno, com dorso nasal curso, pirâmide pequena e narinas antivertidas. Orelhas com acentuação dos relevos, hélices espessas e anti-hélices proeminentes com cristas auriculares proeminentes e alongadas. Filtro alongado, queixo protuso, palato ogival. Palma grande com braquidactilia e dedos fusiformes e alargados. Clinodactilia do 5º pododáctilo, sindactilia parcial do 2º e 3º pododáctilos bilateralmente e hipoplasia de ungueal.

Conclusão: O probando apresenta o fenótipo clássico da síndrome de Sotos, com diagnóstico clínico precoce estabelecido a partir dos critérios cardinais: macrosomia, macrocefalia, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) e dismorfias faciais típicas. Para o pediatra geral, é fundamental manter alto grau de suspeição diante de crianças que associem crescimento excessivo e atraso do DNPM, especialmente na presença de dismorfias faciais. O reconhecimento precoce permite o encaminhamento oportuno ao médico geneticista, possibilitando a confirmação diagnóstica, a implementação de um plano de acompanhamento clínico com monitoramento adequado para neoplasias e a realização do aconselhamento genético familiar.

Palavras Chaves: Síndrome de Sotos, Hipercrecimento, Gene NSD1.

41. RELATO DE CASO: TRANSMISSÃO VERTICAL DO HIV PELO ALEITAMENTO MATERNO E DIAGNÓSTICO TARDIO

PAULA ANDRADE DA MOTTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), IVETE MARTINS GOMES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ISABELLA LOIOLA LIMA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A infecção pelo vírus da imunodeficiência humana (HIV) em crianças ocorre majoritariamente por via vertical — durante a gestação, o parto ou o aleitamento materno. Políticas públicas para o controle da transmissão foram criadas desde a década de 1990, mas ainda persistem desafios para a erradicação da infecção. A apresentação clínica do HIV na infância varia conforme a idade, a carga viral e a contagem de linfócitos T CD4+, podendo manifestar-se de forma multissistêmica. Deve-se suspeitar dessa infecção diante da perda de marcos do desenvolvimento, infecções recorrentes ou oportunistas. Este trabalho descreve um caso de transmissão vertical por aleitamento materno, em que a mãe adquiriu a infecção pelo HIV durante o período de lactação.

Descrição de caso: Menino, 6 anos, previamente hígido, com histórico gestacional sem intercorrências. A mãe realizou pré-natal adequado, com sorologia anti-HIV negativa no parto. O aleitamento materno foi mantido até os 3 anos e meio. O desenvolvimento neuropsicomotor era adequado até os 5 anos, quando passou a apresentar quadros de infecções graves e recorrentes: pneumonia com derrame pleural, abscesso pulmonar, esporotricose cutânea disseminada, molusco contagioso, candidíase oral e impetigo. Durante o seguimento ambulatorial, evoluiu com regressão neurológica progressiva, caracterizada por ataxia, disartria, perda da fala e da marcha. Exames laboratoriais revelaram anemia, linfopenia grave e elevação de TGO, TGP e GGT. A tomografia computadorizada de crânio evidenciou atrofia cortical difusa. A sorologia foi positiva para HIV tipo 1, com contagem de linfócitos T CD4+ de 4 células/mm³ e carga viral de 1.061.243 cópias/mL. O paciente foi classificado como caso de AIDS e iniciou tratamento antirretroviral com zidovudina, lamivudina e dolutegravir, além de profilaxias para *Pneumocystis jirovecii* e *Mycobacterium avium complex*.

Conclusão: A transmissão vertical do HIV possui diretrizes bem estabelecidas, incluindo o manejo de gestantes soropositivas, cuidados no parto e contra-indicação do aleitamento materno em casos de infecção confirmada. Contudo, há escassa discussão sobre o risco de transmissão em lactantes que mantêm aleitamento prolongado e adquirem o HIV tardiamente. A infecção da mãe ocorreu durante a amamentação, evidenciando uma lacuna nos protocolos de rastreamento e prevenção de infecções sexualmente transmissíveis (ISTs) nesse grupo. Em 2022, o estado do Rio de Janeiro emitiu uma Nota Técnica, recomendando o rastreamento de lactantes e orientações sobre sexo seguro, embora ainda não formalizada como protocolo oficial de atendimento. A infecção por HIV deve ser considerada em crianças com infecções de repetição e regressão neurológica progressiva. O diagnóstico precoce é essencial para prevenir desfechos graves. Reforça-se a necessidade

de acompanhamento contínuo de lactantes, com estratégias eficazes de rastreamento e orientação quanto à prevenção de ISTs, especialmente durante a amamentação prolongada.

Palavras Chaves: HIV, Transmissão vertical, Aleitamento materno.

42. NEFRONIA LOBAR AGUDA EM PEDIATRIA - DESAFIOS PARA O DIAGNÓSTICO: RELATO DE CASO

DEBORAH SASHA BERNARDES NACACHE (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GABRIELA MONTEIRO ALVES DE CARVALHO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISABELLE SOARES SOARES (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARINA FLEURY CUNHA CARVALHO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A nefronia lobar aguda (ALN) é uma infecção bacteriana intersticial grave, localizada e não-liquefativa do parênquima renal, afetando um ou mais lóbulos renais. Representa um estágio intermediário entre a pielonefrite aguda (PNA) e o abscesso intrarrenal. Clinicamente, manifesta-se por febre alta persistente, dor abdominal ou em flanco, podendo acompanhar sintomas inespecíficos como vômitos, diarreia, dor paraumbilical e desidratação. Exames laboratoriais frequentemente evidenciam leucocitose, elevação de proteína C reativa (PCR), procalcitonina, piúria e bacteriúria. Na ultrassonografia, observa-se massa focal renal com margens mal definidas e ecogenicidade variável (hipo, iso ou hiperecoica), além de nefromegalia. A tomografia computadorizada (TC) com contraste revela massas ovais ou em cunha, com realce heterogêneo e pouco definido. O tratamento com antibióticos costuma gerar boa resposta, com melhora radiológica em cerca de um mês.

Descrição de caso: Este estudo tem como objetivo descrever os principais achados clínicos, laboratoriais e radiológicos da nefronia lobar aguda (ALN), destacando a importância do diagnóstico precoce. Relata-se um caso raro de ALN secundária à disseminação hematogênica por *Staphylococcus aureus* resistente à meticilina, contribuindo para a compreensão das possíveis etiologias e evolução dessa condição. Paciente masculino, 6 anos, previamente hígido, apresentou em 23/10/2024 dor abdominal com irradiação para flanco direito, associada a febre. Após 48 horas, procurou atendimento devido à persistência dos sintomas. Ultrassonografia (USG) abdominal evidenciou massa renal à direita, sugerindo abscesso. Hemograma revelou leucocitose (38.180), com desvio à esquerda (6% bastões), PCR de 15,4 mg/dL e plaquetas de 438.000. ATC abdominal com contraste mostrou abscesso renal direito de 4,3 x 4,5 x 4,0 cm, com áreas hipodensas e extensão para musculatura paravertebral. Iniciou-se antibioticoterapia e foi solicitada avaliação da cirurgia pediátrica. O paciente tinha histórico de internação prévia por artrite séptica de tornozelo, com isolamento de *Staphylococcus aureus* resistente à meticilina (MRSA) em cultura de líquido articular.

Diante disso, investigaram-se diagnósticos diferenciais como disseminação hematogênica, tuberculose renal e imunodeficiência primária. Os exames (GeneXpert urinário, radiografia de tórax e hemocultura) foram negativos. Novo USG mostrou imagem exofítica no rim direito em contiguidade com o músculo psoas, compatível com nefronia, medindo 4,7 x 4,3 x 3,7 cm.

Conclusão: Com piora clínica, manutenção de febre e dor abdominal, optou-se por associar teicoplanina (12 mg/kg/dose) à piperacilina com tazobactam. O paciente apresentou melhora progressiva e foi instituído tratamento com quatro semanas de antibiótico intravenoso e duas semanas ambulatoriais.

Palavras Chaves: Nefronia, Pediatria, Nefrologia, Abscesso.

43. ESTEATOSE HEPÁTICA E HIPERTRIGLICERIDEMIA NA INFÂNCIA - QUANDO PENSAR EM DOENÇA DE ARMAZENAMENTO DO GLICOGÊNIO?

CAROLINE MARQUES BAÍA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA FERNANDES MARQUES BRAGA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA COSTA FILLIPPE KAMHAJI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MELISSA GERSHON (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CRISTIANE GOMES GUIMARÃES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIA DE MOURA LEITE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCELA FREITAS MOURA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA DE SIQUEIRA BARROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MÔNICA DE ARAÚJO MORETZSOHN (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LAURA OHANA MARQUES COELHO DE CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HÉLIO FERNANDES DA ROCHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA CAROLINA DE PINHO PORTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A dislipidemia e a esteatose hepática são condições cada vez mais presentes na Pediatria, tornando o diagnóstico etiológico um desafio. As causas podem ser primárias, como a hiperquilomicronemia e a hipertrigliceridemia familiar, ou secundárias, como as endocrinopatias, nefropatias e doenças hepáticas.

Descrição de caso: Paciente de 4 anos, sexo feminino, foi encaminhada para o ambulatório de nutrição devido a quadro de esteatose hepática leve, hepatomegalia, nível de triglicerídeos séricos de 154 mg/dl, aumento das transaminases (TGP 88U/dl e TGO 91U/dl) e da fosfatase alcalina (710U/L). Os valores de colesterol total foram normais inicialmente, com níveis de LDL no limite da normalidade. Nos gráficos de crescimento apresentava risco de

sobrepeso. O recordatório alimentar era variado, e não evidenciava consumo excessivo de carboidratos simples e gorduras. Na investigação foi realizado painel genético para hipertrigliceridemia e pancreatites, com resultado normal. Além disso, foi realizado sequenciamento completo do gene LIPA com intuito de diagnosticar a deficiência de lipase ácida lisossomal-doença genética autossômica recessiva-em que há comprometimento da hidrólise de ésteres de colesterol e triglicerídeos, levando à hipercolesterolemia e alterações hepáticas. No entanto, não foram encontradas variantes clinicamente significativas. Excluídas as hipóteses anteriores, foi realizado o painel genético para pesquisa de glicogenoses, com resultado de duas cópias em homozigose no gene PYGL, compatível com doença de depósito de glicogênio tipo VI. Foi prescrito, então, vitaminas do complexo B (cofatores enzimáticos para glicogênese e glicogenólise), 65279,65279, amido cru na dose de 1g/kg/dia durante o período de jejum na madrugada, juntamente com a recomendação de aferir glicemias noturnas, e retirar da dieta frutas com alto índice glicêmico e evitar períodos de jejum prolongado.

Conclusão: A glicogenose tipo VI é um distúrbio de herança autossômica recessiva que afeta a glicogenólise hepática devido à deficiência da enzima glicogênio fosforilase, que catalisa a clivagem de glicose 1-fosfato em glicose 6-fosfato, que será convertida em glicose. Com isso, há acúmulo de glicogênio no fígado e prejuízo na glicólise, levando a sintomas como hepatomegalia, hipoglicemia cetótica, transaminases hepáticas elevadas, esteatose hepática e hipertrigliceridemia. O teste diagnóstico padrão-ouro é o painel genético molecular. É uma doença tratável por dieta, que consiste na redução do consumo de carboidrato simples, prescrição de vitaminas do complexo B e amido cru, um carboidrato complexo e auxilia na manutenção de níveis normais de glicemia, além de aferições de glicemia frequentes e evitar jejum prolongado. O caso reforça a importância de considerar as doenças de armazenamento do glicogênio no diagnóstico diferencial de crianças com esteatose hepática e hipertrigliceridemia na primeira infância, especialmente quando as causas primárias e secundárias foram descartadas.

Palavras Chaves: Glicogenose, Esteatose hepática, Hipertrigliceridemia.

44. ESTRIDOR EM LACTENTES: DIAGNÓSTICO ALÉM DA LARINGOMALÁCIA

MARINA BRANCO LOPES CÔRTE REAL (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JASMIN AMORIM PACHECO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA PAULA ABRAHÃO AQUINO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CATARINA PICANÇO COELHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EDUARDA VIEIRA RODRIGUES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), REBECA POUBELL DOURADO COSTA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE

JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA GLÓRIA MORAES DE OLIVEIRA MELLO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLÁUDIA TEREZINHA SCHWANZ ORFALIAIS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLARISSA NETTO DOS REYS LAIA FRANCO PRILLWITZ (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA NUNES DA FONSECA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A laringomalácia é a anomalia congênita mais comum causadora de estridor em lactentes, e que geralmente evolui com melhora espontânea. O diagnóstico é realizado por endoscopia respiratória, que deve sempre ser realizada em casos com evolução atípica. Entre os diagnósticos diferenciais, destaca-se o cisto sublingual congênito, lesão benigna, rara em recém-nascidos, que pode causar desconforto respiratório e dificuldade de sucção.

Descrição de caso: Lactente de 2 meses com ruído respiratório desde o nascimento, dificuldade de ganho ponderal e internação prévia por desconforto respiratório, principalmente após as mamadas. Foi internado com taquidispnéia e estridor, piores durante a alimentação, além de hipoxemia. Necessitou de suporte ventilatório com cateter nasal de alto fluxo, evoluindo com melhora parcial. Mantinha estridor, hiperextensão cervical e desconforto moderado que impedia a sucção, sendo mantida a alimentação via sonda nasointestinal. Diante do quadro, foi indicada endoscopia respiratória para investigação do estridor, com suspeita inicial de laringomalácia. O exame levantou as hipóteses de cisto de base de língua ou tireoide sublingual. As ultrassonografias torácica e cervical foram normais, assim como os níveis de TSH e T4 livre. A cintilografia da tireoide mostrou glândula normocaptante, sem tecido ectópico, inclusive na cavidade oral, descartando a hipótese de tireoide ectópica. Foi indicada nova endoscopia respiratória com marsupialização a frio do cisto. A criança segue em acompanhamento ambulatorial, com bom ganho ponderal e sem ruídos respiratórios.

Conclusão: O estridor é um sintoma respiratório causado por obstrução parcial das vias aéreas, sendo mais comum em lactentes por alterações congênitas, especialmente a laringomalácia. No entanto, o cisto de base de língua deve ser considerado diante de estridor intenso e agravado pela sucção, pois pode provocar obstrução significativa, dificultando a alimentação, o ganho de peso e aumentando o risco de cianose e morte súbita. Os sintomas variam conforme o tamanho do cisto e podem surgir ao nascimento ou semanas depois. O diagnóstico é endoscópico, podendo ser complementado por tomografia ou ressonância. O tratamento definitivo é a marsupialização, pois a aspiração simples apresenta alto risco de recorrência. No caso descrito, o lactente apresentava estridor desde o nascimento, dificuldade alimentar, baixo ganho ponderal e episódios de desconforto respiratório, motivando investigação com endoscopia respiratória. Suspeitou-se de cisto de base de língua e tireoide ectópica, esta última descartada por cintilografia. O paciente foi submetido à marsupialização do cisto, com boa evolução clínica, melhora do estridor e alta em 5 dias, mantendo seguimento ambulatorial. Apesar de raro, o cisto de base de língua deve ser considerado em lactentes com estridor persistente ou severo. A endoscopia é fundamental para confirmar

o diagnóstico e direcionar o tratamento, sendo a marsupialização tratamento seguro e definitivo.

Palavras Chaves: Cisto de base de língua, Estridor, Laringomalácia.

45. PROTEINOSE ALVEOLAR PULMONAR PRIMÁRIA: RELATO DE CASO

RAQUEL TAVARES BORBA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA ALICE AMARAL IBIAPINA PARENTE (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAELA BARONI AURILIO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MICHELLY ALEXANDRINO PINHEIRO MASCARENHAS (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PAULA DO NASCIMENTO MAIA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLEMAX COUTO SANT'ANNA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA DE FATIMA BAZHUNI POMBO SANT'ANNA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VICTORIA BAPTISTA MACHADO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA SOSSAI PACHECO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VICTOR VICTOR FALCONE CANTANHEDE (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FRANCY FRAUCHES AGUIAR PINTO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), THAIS FIGUEIREDO DE SOUZA MAZZINE (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MAYLA MAYUMI MIZUNO HOLANDA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A proteinose alveolar pulmonar (PAP) é uma doença rara, caracterizada pelo acúmulo anormal de surfactante nos alvéolos pulmonares, causado pela depuração insuficiente desse material pelos macrófagos alveolares. Divide-se em três formas: autoimune, secundária e genética (ou congênita). Em crianças, predominam as causas genéticas, além dos casos relacionados a imunodeficiências. O diagnóstico baseia-se em exames de imagem e análises de amostras pulmonares. Algumas variantes da doença respondem favoravelmente à lavagem broncoalveolar.

Descrição de caso: Paciente do sexo masculino, 4 anos, sem comorbidades prévias, com história de quatro internações por quadros respiratórios que iniciou aos 2 meses de vida. Em duas, o paciente necessitou de suporte ventilatório invasivo com altos parâmetros de FIO₂. Após a alta, evoluiu com desconforto respiratório basal leve e foi encaminhado para seguimento ambulatorial. Foram realizados testes para avaliação de pneumopatias crônicas (teste suor) e imunodeficiências (imunofenotipagem), sendo

todos negativos. Aos 3 anos de vida, reinternou por quadro respiratório tendo no exame físico piora do padrão ventilatório e baqueteamento digital. Durante toda a internação, permaneceu dependente de O₂ com períodos de expansão pulmonar em BIPAP. Foi realizada tomografia computadorizada (TC) de tórax que evidenciou opacidades em vidro fosco, espessamento septal e opacidades do tipo consolidação nas bases. O lavado broncoalveolar mostrou focos fibrilares proteicos associados a áreas de depósitos amorfos, compatível com PAP. Paciente recebeu alta após realização de duas lavagens broncoalveolares totais, em dependência de oxigenioterapia domiciliar por cateter nasal de O₂ e lavagens broncoalveolares periódicas para manutenção de estabilidade clínica. Aos 4 anos, reinternando a óbito por sepse de foco cutâneo. A (PAP) é classificada em três formas: autoimune, secundária e congênita. Na autoimune, os autoanticorpos atuam causando disfunção dos macrófagos alveolares. A forma congênita decorre de mutações em genes relacionados às proteínas do surfactante ou aos receptores de GM-CSF, resultando em eliminação defeituosa do surfactante. A forma secundária ocorre por redução no número ou função dos macrófagos alveolares, geralmente associada a doenças subjacentes ou exposições ambientais. O paciente apresentou quadro clínico compatível com PAP, com tosse, dispneia progressiva e desconforto respiratório. A dosagem de autoanticorpos anti-GM-CSF e a investigação genética são fundamentais para definir a etiologia, porém não estão disponíveis no Sistema Único de Saúde (SUS). Diante dessa limitação, adotou-se a realização periódica de lavagens broncoalveolares associadas ao acompanhamento clínico como conduta viável.

Conclusão: A proteinose alveolar pulmonar é rara e o prognóstico varia dependendo do tipo e da gravidade da doença, mas o tratamento adequado pode ajudar a aliviar os sintomas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes com PAP.

Palavras Chaves: Proteinose alveolar, Criança.

46. NEUROBLASTOMA CONGÊNITO: RELATO DE CASO

CAROLINA BRAGA BOYNARD FREITAS (HOSPITAL PLANTADORES DE CANA, CAMPOS DOS GOYTACAZES, RIO DE JANEIRO), YASMIM DE SOUZA LEITE (HOSPITAL PLANTADORES DE CANA, CAMPOS DOS GOYTACAZES, RIO DE JANEIRO), GABRIELA DE FRANÇA RIBEIRO ESPÍNDOLA (HOSPITAL PLANTADORES DE CANA, CAMPOS DOS GOYTACAZES, RIO DE JANEIRO), PAULA RANGEL LUNA (HOSPITAL PLANTADORES DE CANA, CAMPOS DOS GOYTACAZES, RIO DE JANEIRO), LETICIA CARVALHO NUNES (HOSPITAL PLANTADORES DE CANA, CAMPOS DOS GOYTACAZES, RIO DE JANEIRO), YASMIN BEDIM (HOSPITAL PLANTADORES DE CANA, CAMPOS DOS GOYTACAZES, RIO DE JANEIRO), REGINA CÉLIA DE SOUZA CAMPOS FERNANDES (FACULDADE DE MEDICINA DE CAMPOS, CAMPOS DOS GOYTACAZES, RIO DE JANEIRO)

Introdução: O neuroblastoma congênito (NB) é o tumor sólido extracraniano mais frequente no período neonatal, originado nos elementos da crista neural associados ao sistema nervoso simpático (SNS). Surge em diversas localizações, sendo a região abdominal a mais comum, em especial nas glândulas adrenais.

Descrição de caso: Recém-nascida (RN) a termo, peso de 3.225 g e Apgar 9/9. Ao exame físico, observou-se abdome flácido, indolor, com fígado palpável a 2 cm do rebordo costal. Tomografia computadorizada (TC) evidenciou formação expansiva, heterogênea na adrenal direita, sem calcificações ou necrose, medindo 3,8x3,3cm, deslocando inferiormente o rim ipsilateral. Durante internação apresentou hepatomegalia progressiva, chegando a 6 cm. Posteriormente foi transferida para centro especializado, onde ultrassonografia abdominal confirmou massa hipoeoica heterogênea em adrenal direita, com pequenos focos exógenos e vascularização ao Doppler, medindo 5,2x3,2cm. Os exames laboratoriais revelaram: alfafetoproteína de 1.210ng/mL, LDH de 257U/L, ácido úrico de 2,1mg/dL, ácido vanilmandélico de 5,1µg/mg e ácido homovanílico de 8,5µg/mg, sugerindo NB com metástase hepática. Aos 27 dias de vida, a RN foi submetida à laparotomia exploratória. Em procedimento constatou-se hepatomegalia com infiltrado nodular. Foram ressecadas a lesão adrenal e fragmento hepático, cujas análises histopatológica e anatomopatológica confirmaram o diagnóstico. Nova TC de abdome revelou massa sólida na adrenal esquerda, com contornos regulares e realce heterogêneo pelo contraste, medindo 3,8x3,3x5,6cm, compatível com NB contralateral e classificada em 4S, pelo Sistema Internacional de Estadiamento, pela presença de metástase hepática. Paciente recebeu 8 sessões de quimioterapia adjuvante, com remissão da doença.

Conclusão: O NB é um tumor originado de precursores celulares do SNS e manifesta-se de forma variável. Os sinais clínicos dependem da idade, localização, extensão, estadiamento, presença de metástases e síndromes associadas. A apresentação mais comum é a presença de massa abdominal indolor e irregular, sendo o fator que determinou a investigação do presente caso, podendo ocorrer metástases em fígado, como também relatado. O diagnóstico é com confirmação histopatológica do tecido tumoral ou em amostras de medula óssea com presença de células neoplásicas, com níveis elevados de catecolaminas ou seus metabólitos, detectados no caso relatado. O tratamento envolve estratificação de risco, estadiamento, idade, histologia tumoral e amplificação do oncogene MYCN. Pacientes de baixo risco são tratados com cirurgia, enquanto aqueles com doença inoperável ou sintomas graves recebem quimioterapia. Este caso reforça a importância da avaliação minuciosa na sala de parto e destaca o NB como diagnóstico diferencial em massas abdominais neonatais. O diagnóstico precoce e o encaminhamento para centros especializados são cruciais para o prognóstico e a condução adequada da doença.

Palavras Chaves: Neuroblastoma, Câncer pediátrico, Neonatologia.

47. DE ENCEFALOMIELE DISSEMINADA AGUDA A TRANSTORNO AFETIVO BIPOLAR: UM RELATO DE MANIFESTAÇÕES NEUROPSIQUIÁTRICAS PÓS-COVID EM ADOLESCENTE

FERNANDA DANTAS BRITO (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUDMILA MARINS DE ALMEIDA MOURA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA AUGUSTA BARROSO PENNA E COSTA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), TÂNIA REGINA DIAS SAAD SALLES (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ORLI CARVALHO DA SILVA FILHO (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Descreve-se o caso de uma adolescente diagnosticada com encefalomielite disseminada aguda (ADEM) após infecção por Covid-19, que apresenta lesões cerebrais multifocais e evolui com sintomas maniformes. A partir disso, é discutida a abordagem neuropsiquiátrica e a diferenciação do quadro de humor entre Transtorno Mental Orgânico ou manifestação de transtorno afetivo bipolar (TAB).

Descrição de caso: Paciente de 12 anos, previamente hígida, com história recente de infecção por Covid-19, teve episódios de perda de consciência e crises convulsivas focais com início em outubro/2020. Após 1 mês, evoluiu com sinais de hipertensão intracraniana e de disautonomia. Em sua cidade de origem, realizou RM de crânio em dezembro/2020, que revelou lesões multifocais em substância branca, mais evidentes nos lobos frontais, sendo diagnosticada com ADEM e iniciada corticoterapia. Teve remissão dos sintomas neurológicos, evoluindo com irritabilidade e agitação importantes. Avaliação psiquiátrica em janeiro/2021 propôs o início de Fluoxetina 20mg/dia. O uso do antidepressivo deflagrou mudança comportamental marcada: humor eufórico, afeto hipertímico, desinibição, hipersexualidade, intensa energia e pouca necessidade de sono, caracterizando uma síndrome maniforme. Em julho/2021, foi encaminhada ao setor de Neurologia pediátrica de um hospital terciário no Rio de Janeiro, apresentando também alterações da atenção e do processamento do pensamento sugestivas de sequelas de lesão cerebral. Em interconsulta psiquiátrica neste hospital, propôs-se o uso de ácido valproico como estabilizador do humor numa hipótese de TAB, considerando uma história familiar positiva. Há evidência crescente de envolvimento de SNC na COVID-19, com relatos de diversas manifestações neurológicas imunomediadas. Uma delas é a ADEM, uma doença desmielinizante tipicamente monofásica, cujo diagnóstico é feito por exclusão. O tratamento com corticoides é fundamental para regressão dos sintomas, devendo ser instituído precocemente. No

caso apresentado, são observadas alterações clínicas e radiológicas compatíveis com ADEM. No entanto, após a resolução do quadro agudo, a introdução de antidepressivo desencadeou uma síndrome maniforme, com boa resposta ao uso de estabilizador de humor. A partir disso, é questionada a etiologia do quadro: alteração neuropsiquiátrica relacionada às lesões em lobo frontal ou um gatilho para a manifestação do TAB, considerando o contexto de neuroinflamação e a influência de fatores genéticos, ambientais e psicossociais? Teria a corticoterapia uma influência?

Conclusão: Este caso ressalta a importância de uma abordagem ampliada na avaliação de alterações comportamentais atípicas após um evento neurológico agudo na população pediátrica, permitindo intervenções precoces e melhor recuperação. A separação entre a dimensão orgânica e a psíquica é artificial, aqui bem ilustrada, não tendo sido possível, apesar da melhora evolutiva, compreender a diferença entre diagnósticos espectrais e comorbidades.

Palavras Chaves: Encefalopatia disseminada aguda, Covid-19, Transtorno bipolar.

48. ACHADO OFTALMOLÓGICO AO NASCIMENTO: UM CASO DE GLAUCOMA CONGÊNITO PRIMÁRIO COM EVOLUÇÃO COMPLEXA

MARIA PAULA OLIVEIRA CAMPOS (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), BEATRIZ CRUZ PEREIRA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), LANA SAYURI MAKITA MUNIZ (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), JULIANA DE LIMA PEREIRA GALL (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ADRIANA DURINGER JACQUES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ANA CRISTINA TESCH LOUREIRO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ADLIZ DA ROCHA SIQUEIRA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), NATHALIA VEIGA MOLITERNO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ENEIDA QUADRIO VEIGA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ÁLVARO JOSÉ MARTINS DE OLIVEIRA VEIGA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: O glaucoma congênito primário (GCP) é uma condição rara e grave que se manifesta nos primeiros anos de vida, resultante de uma malformação do sistema de drenagem do humor aquoso, levando ao aumento da pressão intraocular (PIO) e à dano do nervo óptico. Sua incidência é de aproximadamente 1 em cada 10.000 nascidos vivos, com predomínio em meninos e apresentação bilateral na maioria dos casos. Caracteriza-se pela tríade clássica: fotofobia, epífora e blefaroespasma, além de sinais como aumento do diâmetro ocular e opacificação corneana. A

triagem oftalmológica neonatal é essencial para a detecção precoce e possibilita o encaminhamento oportuno ao oftalmologista pediátrico.

Descrição de caso: Recém-nascido do sexo masculino, filho de mãe de 27 anos, primigesta, com pré-natal iniciado no primeiro trimestre. Gestação sem intercorrências, com sorologias negativas para HIV, sífilis, hepatites B e C e toxoplasmose. Parto vaginal a termo (40 semanas e 6 dias), em condições de normodramnia, com líquido amniótico claro e presença de grumos. Apgar 8/9. Durante o exame físico na sala de parto, foi observada opacificação corneana bilateral. O parecer oftalmológico foi compatível com glaucoma congênito. Iniciou-se tratamento com colírio associado de brinzolamida e maleato de timolol como medida temporária para controle da PIO. O recém-nascido recebeu alta com 4 dias de vida, encaminhado a hospital de referência, onde, aos 7 dias, foi submetido a trabeculotomia. Ao longo do seguimento, necessitou de outros procedimentos oftalmológicos, alguns dos quais apresentaram complicações. Atualmente, encontra-se em acompanhamento especializado.

Conclusão: O caso reforça a importância da avaliação neonatal minuciosa, bem como os desafios no manejo do glaucoma congênito. Apesar da intervenção precoce e adequada, a evolução foi complexa, refletindo a gravidade e o potencial de cronicidade da doença, mesmo com tratamento oportuno. A utilização temporária de colírios hipotensores até a realização da cirurgia mostrou-se fundamental, conforme descrito na literatura. Este caso ressalta a importância crucial do diagnóstico precoce e da intervenção oportuna. A identificação imediata dos sinais clínicos — especialmente epífora, blefaroespasma e bftalmo — ainda no período neonatal permite o encaminhamento rápido para tratamento especializado, fator determinante para minimizar complicações e preservar o potencial visual. Dessa forma, destaca-se a necessidade de capacitar os profissionais de saúde para a triagem oftalmológica eficaz e assegurar o acesso a serviços especializados, fundamentais para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida das crianças acometidas.

Palavras Chaves: Glaucoma, Recém-nascido, Triagem neonatal, Oftalmologia.

49. DISTROFIA MIOTÔNICA CONGÊNITA: REPERCUSSÕES DO MANEJO MULTIDISCIPLINAR NO CONTEXTO DE UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

ANNAXIMENES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SAMARA LOPES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANNA PAULA BAUMBLATT (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAQUEL GERMER (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CASSIO SERAO (UNIVERSIDADE

DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAQUEL BOY (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A distrofia miotônica tipo 1 (DM1), ou doença de Steinert, é uma condição multissistêmica de herança autossômica dominante, causada pela expansão de repetições CTG no gene DMPK. Estima-se que sua forma congênita, rara e grave, varia de 2,1 a 28,6 a cada 100.000 nascidos vivos. O diagnóstico precoce é fundamental para o aconselhamento genético e manejo multidisciplinar.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, 7 anos, com diagnóstico clínico-molecular de DM1 congênita. Nascida a termo, de parto cesáreo, Apgar 6/7, apresentou apneia e hipoatividade ao nascimento, sendo transferida para UTI neonatal por déficit de sucção. Foram observados hipotonia generalizada, face miopática e macrocrania. Diante da história familiar de avô materno com DM, realizou-se teste genético que confirmou a repetição do triplete CTG. A mãe, GIIIPIIAbI, desenvolveu apenas miotonia na fase adulta. Meia-irmã materna, ainda não testada, permanece assintomática. A paciente evoluiu com moderado atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor. Exames complementares evidenciaram hidrocefalia congênita com dilatação ventricular, em tratamento conservador pela neurocirurgia. Apresentou melhora motora com fisioterapia e uso de órteses de tornozelos. Deglutição preservada, sem alterações cardiológicas ou oftalmológicas até o momento, realizando exames periódicos. Apresenta alterações comportamentais compatíveis com fobia social e transtorno sensorial, tendo sido diagnosticada com deficiência intelectual (DI) moderada/grave, preenchendo critérios de TEA segundo o DSM-5, iniciado tratamento com risperidona. Mantém acompanhamento multidisciplinar com neuropediatra, neurocirurgião, geneticista, pediatra, fisioterapeuta, fonoaudiólogo e psicomotricista.

Discussão: A DM1 congênita apresenta manifestações precoces e severas, estando o comprimento da expansão da repetição CTG diretamente relacionado a gravidade e idade de início. A história familiar evidencia a prevalência da transmissão materna em mais de 90% dos casos, ressaltando o fenômeno de antecipação. Manifesta-se com hipotonia profunda, diplegia facial, alimentação deficiente, artrogrupos geralmente de tornozelos e insuficiência respiratória, sendo esta a principal causa de morte neonatal. A DI está associada à atrofia cortical e os distúrbios comportamentais são comuns. Há risco aumentado de ptose e catarata subcapsular, cardiomiopatia, distúrbios de condução e arritmias. O uso de órteses melhora a estabilidade da marcha. O diagnóstico clínico é facilmente estabelecido na presença de hipotonia associada a história familiar positiva, porém o teste genético é o padrão ouro.

Conclusão: O caso descrito reflete a variabilidade clínica da DM1 congênita, com múltiplas repercussões clínicas e psicossociais, destacando a importância do acompanhamento multidisciplinar, dada a ausência de terapias modificadoras da doença. Tratando-se de condição autossômica dominante, o AG é imprescindível para o planejamento familiar e prevenção de novos casos.

Palavras Chaves: Distrofia miotônica, Steinert, Cogênita, Genética.

50. DERMATITE INFECCIOSA ASSOCIADA AO HTLV: UM RELATO DE CASO

BRUNA MESSIAS JACQUES DE MORAES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EMMYLI NUNES DE FREITAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GABRIELA ROCHA GARCIA MACHADO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), AMANDA REIS SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUCAS CORDEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ELISA BARROSO DE AGUIAR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ELISA FONTENELLE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIA VALERIANO DE ALMEIDA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUDMILA ALVES MELGAÇO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA VAZQUEZ PENEDO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JAQUELINE TOSCANO DE BRITO RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENATA CAETANO KUSCHNIR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ERICA AZEVEDO DE OLIVEIRA CONSTA JORDÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLÁUDIO JOSÉ DE ALMEIDA TORTORI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA DE ALMEIDA PINTO BORGES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A dermatite infecciosa associada ao HTLV-1 (DI-HTLV-1) é uma condição cutânea crônica, sendo uma manifestação precoce da infecção por transmissão vertical. Caracteriza-se por lesões eczematosas e exsudativas predominantemente nas áreas seborreicas, frequentemente associadas a infecções secundárias. Pode estar relacionada a outras manifestações clínicas, como a Paraparesia Espástica Tropical (PET). O objetivo deste trabalho é descrever um quadro de DI-HTLV-1 associado ao PET em paciente pediátrico.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, 10 anos, encaminhada ao ambulatório de Alergia e Imunologia Pediátrica para investigação de dermatite atópica (DA) de difícil controle com quadro de lesões crostosas, descamativas e recidivantes, em couro cabeludo, com progressão para face, região retroauricular e lesões eczematosas com exsudato em axilas, fossas cubitais, região inguinal, umbigo e tronco, havia aspecto ictiosiforme nas pernas e um *rash* micropapuloso difuso. As lesões eram pouco pruriginosas, com resposta limitada ao uso de corticoides tópicos e melhora temporária com uso de cefalexina. Além das lesões na pele, o exame mostrava fraqueza muscular no membro inferior direito. Sorologia reagente para HTLV 1/2 (158,67), *prick-test* e IgE sérica para inalantes negativos, demais sorologias virais negativas. Foi diagnosticada com PET pela neuropediatria, evoluindo com piora progressiva da força muscular, quedas da própria altura frequentes e bexiga neurogênica, melhora após tratamento com baclofeno, toxina botulínica e fisioterapia. Iniciado sulfametoxazol-trimetoprim com resposta das lesões após obtenção da medicação

pelo Sistema Único de Saúde, além de terapia tópica com xampu de *Liquor carbonis detergens* e ácido salicílico, hidratante e emprego eventual de corticosteroide.

Conclusão: A DI-HTLV-1 é frequentemente confundida com DA, sendo esta e a dermatite seborreica seus principais diagnósticos diferenciais. No caso acima descrito, observamos a gravidade do quadro dermatológico e a refratariedade ao tratamento convencional como indicação para maior investigação de diagnósticos diferenciais. Infelizmente os testes diagnósticos para a confirmação da infecção (Western blotting, imunoensaio em linha ou PCR) não estavam disponíveis, sendo obtida a sorologia para HTLV-1/2. A DI-HTLV-1 costuma ser autolimitada, melhorando após a puberdade. Quadros mais refratários tendem a evoluir com outras manifestações, tais como PET, uveíte e neoplasias. Dessa forma, o correto diagnóstico terá impacto no acompanhamento e monitoramento das manifestações mais graves. Este caso ilustra a importância do reconhecimento clínico da DI-HTLV-1, sobretudo em regiões endêmicas e em pacientes pediátricos com lesões eczematosas graves e refratárias. A investigação precoce permite o diagnóstico da infecção, o manejo adequado de manifestações sistêmicas, além de intervenções que melhoram o prognóstico funcional e psicossocial da paciente.

Palavras Chaves: Infecções por HTLV-1, Paraparesia espástica tropical.

51. PSEUDOANEURISMAS TIBIAIS EM CRIANÇAS: UMA RARA EMERGÊNCIA QUE EXIGE PRECISÃO E RAPIDEZ NO MANEJO

FERNANDO TARCSAY MARQUES NETO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETICIA JABOR VEIGA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANTONIO MONTEIRO DE CARVALHO MALHEIROS (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MATHEUS FIGUEIREDO MOUTELA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EDUARDO JORGE CUSTÓDIO DA SILVA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KÁTIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O pseudoaneurisma da artéria tibial é uma complicação vascular rara, mas grave, causada por traumas diretos, fraturas ou procedimentos cirúrgicos. Resulta de uma ruptura parcial da parede arterial, com extravasamento de sangue contido pelos tecidos adjacentes. Sintomas incluem dor, edema e massa pulsátil, podendo evoluir para trombose, compressão neural ou ruptura com hemorragia. Diagnóstico é feito com ultrassom com Dopplerfluxometria, angiogramografia ou arteriografia. O tratamento varia de compressão guiada por ultrassom e injeção de trombina a cirurgias convencionais ou endovasculares, visando restaurar o fluxo sanguíneo e prevenir complicações.

Descrição de caso: Masculino, 4 anos, com histórico de pseudoaneurisma de artéria tibial direita após lesão corto contusa por vidro. Evoluiu com hematoma pulsátil e dor local, sendo realizada tentativa de drenagem mal-sucedida. Referido para hospital foi submetido a rafia vascular em Centro cirúrgico, sem intercorrências. No pós-operatório, exames laboratoriais mostram anemia leve e plaquetopenia moderada. Evoluiu estável no pós-operatório, sem dor e aceitando bem a dieta. Antibioticoterapia com amoxicilina com clavulanato, cuidados locais com curativo e vigilância clínica, com acompanhamento conjunto da equipe de cirurgia vascular. Alta no D4 internação. Os aneurismas arteriais tibiais, classificados como verdadeiros ou pseudoaneurismas, são raros e exigem diagnóstico e tratamento rápidos para evitar complicações como isquemia, trombose e ruptura. Enquanto os aneurismas verdadeiros envolvem todas as três camadas da artéria e estão ligados a doenças degenerativas, os pseudoaneurismas resultam de traumas, fraturas ou procedimentos cirúrgicos e costumam acometer duas camadas da parede vascular, em geral a média e adventícia, ou resultar de fraqueza da própria adventícia com subsequente encapsulamento do hematoma paravascular. O manejo depende do tamanho e da sintomatologia. A observação clínica pode ser suficiente para pequenos aneurismas assintomáticos, enquanto a embolização endovascular e a injeção percutânea de trombina são opções minimamente invasivas para pseudoaneurismas menores. Já a cirurgia aberta, com ressecção e reconstrução arterial, é necessária em casos maiores ou sintomáticos, especialmente quando há risco de ruptura. Métodos como ultrassonografia com Dopplerfluxometria auxiliam na detecção precoce, permitindo abordagens menos agressivas, como embolização ou injeção percutânea de trombina, antes que o quadro se agrave.

Conclusão: A identificação precoce por exames de imagem é essencial para prevenir complicações como isquemia aguda do membro devido à trombose do aneurisma, ruptura do aneurisma, levando a hemorragia grave e síndrome compartimental e formação de fístula arteriovenosa, causando insuficiência vascular crônica. Atrasos no tratamento podem levar à necessidade de procedimentos mais invasivos, como cirurgia de urgência e, em casos extremos, amputação do membro.

Palavras Chaves: Pseudoaneurisma, Aneurisma, Pediatria, Criança.

52. CHIKUNGUNYA COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE POLIARTRITE SUBAGUDA E CRÔNICA NA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA: RELATO DE CASO

SOFIA LEITE QUINTÃO (FACULDADE DE MEDICINA – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), EDUARDA RAUNHETTI GIESTEIRA (FACULDADE DE MEDICINA – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GIOVANNA FRANÇA SANTORE (FACULDADE DE MEDICINA – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), JULIA SALES (FACULDADE DE MEDICINA – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), YANNE BORGES ARAÚJO

(HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), BÁRBARA NEFFÁ LAPA E SILVA (FACULDADE DE MEDICINA – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: Chikungunya é uma arbovirose transmitida por mosquitos do gênero *Aedes* infectados pelo vírus CHIKV e, normalmente, tem curso benigno e autolimitado, com febre e artralgia, predominando na fase aguda. Em alguns casos, os sintomas se cronificam, tornando a doença uma preocupação em saúde pública. Este trabalho relata um caso atípico de artrite subaguda por CHIKV em criança, como diagnóstico diferencial de artralgia pediátrica.

Descrição de caso: Paciente masculino de 4 anos, previamente hígido, iniciou febre (máx. 38,5°C) associada a poliartrite aguda em tornozelos, quadris, joelho direito e dactilite no 3º quírodáctilo esquerdo. Em diferentes visitas à emergência, recebeu antibioticoterapia, sem melhora. Evoluiu com dor e edema em tornozelos e joelho esquerdo, mantendo febre. Após 30 dias, foi internado com persistência dos sintomas, dificuldade para deambular e aumento de marcadores inflamatórios. Ecocardiograma e ultrassonografia abdominal sem alterações. Encaminhado à Reumatologia Pediátrica, com suspeita inicial de Artrite Idiopática Juvenil. Na admissão, estava em bom estado geral, com linfonodomegalia cervical indolor, dor e limitação à rotação de quadril, edema (+/4+), calor e limitação em ambos os tornozelos, dactilite no 3º quírodáctilo esquerdo e dor à extensão do joelho direito. Foram solicitados sorologias, autoanticorpos, exames para uveíte e tuberculose latente e iniciado anti-inflamatório. O único exame reagente foi IgM para o CHIKV. Ultrassonografias articulares mostraram inflamação articular. Confirmado o diagnóstico de chikungunya subaguda, recebeu alta com prednisona oral e seguimento ambulatorial.

Conclusão: Na fase aguda da chikungunya, os sinais e sintomas se assemelham aos de outras doenças febris. O que a diferencia é a intensidade das dores articulares, geralmente acompanhadas de edema. Em regiões com circulação de outros arbovírus, como o da dengue, o diagnóstico diferencial torna-se ainda mais importante. Em crianças, a chikungunya pode apresentar manifestações assintomáticas, dermatológicas e neurológicas com mais frequência que em adultos e a artralgia pode persistir além da fase aguda. A persistência da dor articular exige consideração da doença no diagnóstico de condições reumatológicas infantis. Há poucos estudos pediátricos sobre chikungunya, o que limita a definição das fases da doença nessa população. A literatura relata possibilidade de reumatismo crônico pós-chikungunya, com artralgia persistente por meses ou anos, exigindo exclusão diagnóstica por meio de histórico clínico e exames específicos. Fatores como sexo feminino, idade avançada, hipertensão, diabetes tipo 2 e osteoartrite aumentam o risco de cronificação, mas casos em pacientes pediátricos sem comorbidades também podem evoluir para formas prolongadas da doença. Esse caso evidencia a importância da consideração de chikungunya como diagnóstico diferencial em casos de síndromes febris agudas associadas a acometimento osteoarticular na população pediátrica.

Palavras Chaves: Arboviroses, Chikungunya, Poliartrite subaguda.

53. RELATO DE CASO: DEFICIÊNCIA DE VITAMINA B12 ASSOCIADA À ALERGIA ALIMENTAR

CAROLINE MARQUES BAÍA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA FERNANDES MARQUES BRAGA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA COSTA FILLIPPE KAMHAJI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MELISSA GERSHON (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CRISTIANE GOMES GUIMARÃES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIA DE MOURA LEITE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCELA FREITAS MOURA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA DE SIQUEIRA BARROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MÔNICA DE ARAÚJO MORETZSOHN (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LAURA OHANA MARQUES COELHO DE CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HÉLIO FERNANDES DA ROCHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA CAROLINA DE PINHO PORTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A cobalamina (vitamina B12) é um micronutriente que desempenha um papel de cofator enzimático em diversas reações metabólicas no sistema hematopoiético e gastrointestinal, participa da metilação do DNA, da formação da bainha de mielina e dos ácidos graxos, além de atuar no metabolismo mitocondrial. As principais fontes alimentares de origem animal, como carne vermelha, peixes e laticínios. Em situações em que há ingestão ou absorção insuficientes de vitamina B12, os estoques hepáticos se esgotam, desencadeando a deficiência.

Descrição de caso: CGL, 12 anos, sexo feminino, relato de alergia alimentar e episódios de anafilaxia a leite de vaca, banana e carne vermelha, foi encaminhada ao ambulatório de Nutrologia devido a manifestações como ataxia, perda de força muscular nos membros inferiores, desnutrição crônica grave e nível sérico de vitamina B12 de 100pg/ml, abaixo do valor de referência. Seguiu dieta de exclusão de carnes vermelhas, peixes, crustáceos, banana, algumas frutas cítricas, morango, ovos, soja e feijão, após resultado de Prick test alterado. O recordatório alimentar era composto por macarrão, biscoitos, arroz branco, frango, maracujá, limão, café, cenoura e uso de fórmula infantil à base de proteína hidrolisada de arroz. Uma vez identificada a deficiência de vitamina B12, foi iniciada a dose de reposição de 1000mcg de metilcobalamina (forma ativa), por via sublingual, uma vez ao dia, e substituição da fórmula de arroz por suplemento infantil à base de aminoácidos livres. Após trinta dias de tratamento, houve melhora significativa dos sintomas neurológicos, ganho ponderal, e elevação do valor sérico da vitamina B12 para 694pg/ml. A pesquisa de IgE específicas para alfa-lactoalbumina, beta-lactoglobulina e caseína apresentaram valores elevados. As IgE referentes à carne vermelha e ao ovo tiveram valores muito baixos ou indetectáveis. No seguimento ambulatorial da paciente foi dado início à suplementação de cálcio 500mg uma vez ao dia, e mantida a dieta com exclusão de proteína do leite de vaca.

Conclusão: Quadros de alergia alimentar podem resultar na restrição do consumo de proteínas de alto valor biológico na dieta, levando a níveis reduzidos de cobalamina disponíveis. Dentre as manifestações clínicas da deficiência estão a anemia megaloblástica, parestesias e ataxias. Além disso, uma vez que a cobalamina e o ácido fólico são essenciais para a conversão da homocisteína em metionina, a deficiência de vitamina B12 pode levar à concentração aumentada de homocisteína e ocasionar fenômenos trombóticos. Na ausência de má absorção, o tratamento consiste na reposição de metilcobalamina por via sublingual, por pelo menos três meses. É necessário a atenção do pediatra nas alergias alimentares, pois há maior risco de as recomendações proteicas não serem atingidas nessas crianças, necessitando, além da identificação e correção das deficiências de micronutrientes, intervenção nutricional, principalmente quando coexistir dificuldades alimentares.

Palavras Chaves: Vitamina B12, Desnutrição, Alergia alimentar.

54. RELATO DE CASO: OBESIDADE INFANTIL E COMORBIDADES ASSOCIADAS

RAFAEL DE OLIVEIRA RAMOS (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ARIEL CARDOSO REZENDE (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CECÍLIA LACROIX DE OLIVEIRA (INSTITUTO DE NUTRIÇÃO - UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ELISABETH DE AMORIM MACHADO (INSTITUTO DE APLICAÇÃO FERNANDO RODRIGUES DA SILVEIRA - UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FERNANDA MUSSI GAZOLLA JANNUZZI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HELENA KROGER CEREJA DA SILVA (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PAULO FERREZ COLLETT-SOLBERG (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISABEL REY MADEIRA (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Obesidade infantil é doença crônica multifatorial, desafio de saúde pública, principalmente devido às comorbidades, dentre elas as ortopédicas. O objetivo deste trabalho é relatar o caso de um escolar com obesidade grave, suas repercussões clínicas, em especial a deformidade óssea doença de Blount.

Descrição de caso: RREJ, 8 anos, masculino, negro, peso 127,3 kg, estatura 141 cm, IMC 64,03 ($Z > +3$), acompanhado em ambulatório de obesidade infantil de hospital universitário do SUS, com diagnóstico de obesidade grave, resistência insulínica, hipotireoidismo subclínico (SH) e hipertensão arterial (HA). Mãe relata obesidade desde o 1º ano de vida, com perda de seguimento anterior. Refere dor intensa nos joelhos, tendo sido diagnosticada doença de Blount. Apresenta comportamento ansioso, crises de choro frequentes e desejo de isolamento social. Ao exame físico: PA 130 x 90 mmHg ($> p95 + 12$ mmHg), giba, estrias esbranquiçadas em membros superiores e abdome, *acantose nigricans* cervical, axilar, esternal e fossa cubital, e genu varo. Exames complementares:

glicemia 89,8 mg/dL, colesterol 148,7 mg/dL, HDL 44, LDL 85, triglicerídeos 95, HbA1c 5,7%, insulina 35,8 µU/mL, HOMA-IR 7,8, TSH 4,835 µUI/mL, T4L 1,07 ng/dL, anti-TPO 16,69 UI/mL, Ac antitireoglobulina 23,6 UI/mL. USG abdominal: esteatose hepática. Ecocardiograma: sem alterações.

Conclusão: O escolar teve 3 medidas de PA que levaram à classificação de HA estágio 1 (> p 95 e < p 95 + 12), não tendo sido possível realizar MAPA por circunferência braquial muito aumentada. Apresenta hiperinsulinismo, levando a *acantose nigricans*. HOMA-IR 7,8 confirma resistência insulínica, sendo esta decorrente da obesidade e implicada na gênese de HA e doença cardiovascular (DCV). Obesidade, dislipidemia, distúrbio do metabolismo da glicose e HA, fatores de risco para DCV, compõem a chamada síndrome metabólica, que só pode ser diagnosticada em maiores de 10 anos, embora seus componentes já devam ser pesquisados nas crianças mais jovens com obesidade. O SH é caracterizado por TSH elevado e T4 livre normal. É prevalente em indivíduos com obesidade e tende a normalizar com emagrecimento. A doença de Blount é uma deformidade adquirida em varo dos membros inferiores causada por sobrecarga na metáfise medial da tíbia, inibindo o crescimento ósseo, comum em crianças com obesidade. O diagnóstico é radiológico, com o ângulo de Levine e Drennan maior que 16°. O paciente apresenta prejuízo da marcha e impossibilidade de prática de atividades físicas devido a essa condição. O menino está em tratamento em equipe multidisciplinar com orientação dietoterápica e em uso de fluoxetina, além de acompanhamento contínuo por ortopedia pediátrica e cardiologia pediátrica, com intervenção cirúrgica programada. O caso evidencia o impacto precoce da obesidade na saúde física e emocional da criança, reforçando a importância de prevenção, diagnóstico precoce e abordagem multiprofissional.

Palavras Chaves: Obesidade, Genu varo, Resistência à insulina, Hipotireoidismo.

55. ASSOCIAÇÃO DE UVEÍTE COM NEFRITE TUBULOINTERSTICIAL TEM UM NOME: TINU

FELIPE KNUPP (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLAUDIA NAJAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA LUISA BIANCARD (FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SUSANA KNUPP (INSTITUTO BRASILEIRO DE OFTALMOLOGIA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SHEILA KNUPP-OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: TINU (*Tubulo Interstitial Nephritis and Uveitis*), descrita em 1975, conta com mais de 250 casos publicados. Caracteriza-se pela presença de inflamação do interstício renal e da úvea. Na maioria dos casos, a uveíte segue a nefrite após um período de 3 meses (ou até 14 m). A doença renal e a ocular podem ser assintomáticas, não se manifestarem simultaneamente e progredirem independentemente. A maioria dos pacientes são adolescentes ou mulheres jovens. A doença renal pode ser aguda,

com risco de comprometimento renal permanente. A uveíte da TINU representa 1 a 2% das uveítes em centros de referência sendo mais comum a uveíte anterior bilateral com hiperemia, fotofobia e dor, seguida por uveíte posterior e panuveíte. Pode ter curso crônico.

Descrição de caso: Feminino, 13 anos. Agosto 2021 – Paciente assintomática e com exame físico normal apresentou elevação da creatinina sérica (1,8 mg/dL) em exames de rotina. Um novo exame confirmou creatinina de 2 mg/dL e proteinúria de 700mg/24 h. A biópsia renal foi compatível com nefrite intersticial. Uveíte anterior bilateral foi diagnosticada 2 semanas após quando surgiu dor, fotofobia e hiperemia ocular. Houve normalização espontânea das provas de função renal. A uveíte foi controlada com corticoide tópico e ciclopégicos mas não se manteve em remissão com a dose de menos de 2 gotas por dia. Prednisolona oral (20 mg/dia) foi introduzida após 4 meses (Jan. 2022) mas também não foi possível reduzir para doses inferiores a 5 mg, necessitando e colírios 6 vezes ao dia. Fev 2022 - A reumatologia foi acionada e introduziu o metotrexato, imunomodulador que permitiu controlar a uveíte e suspender o corticoide oral e tópico em 2 meses. Fevereiro 2023 – A intenção era manter o metotrexato após um ano de doença inativa mas foi suspenso após 10 meses, devido a infecções de repetição incluindo uma pneumonia. Fevereiro de 2025 – Há 3 anos a paciente se mantém com doença inativa, sem uso de medicamentos, função renal normal e sem uveíte.

Conclusão: TINU é um diagnóstico de exclusão já que outras doenças se manifestam com nefrite e uveíte tais como: doença de Sjögren, sarcoidose, LES, granulomatose com poliangiite, doença de Behçet, tuberculose e sífilis. A suspeita da lesão renal foi confirmada pela biópsia. A lesão renal teve involução espontânea mas a uveíte não foi adequadamente controlada com corticoterapia, sendo necessária terapia imunomoduladora (metotrexato), frequentemente utilizada no tratamento de segunda linha de uveítes de origem autoimune. A literatura mostra que a uveíte anterior pode persistir (crônica) ou recidivar mesmo após 10 anos de controle. O prognóstico renal é melhor. Há 3 anos a paciente está sem medicamentos e em completa remissão. Entretanto deve ser mantida em observação pois recidivas podem ocorrer e serem mais graves do que o quadro inicial. TINU necessita de abordagem multidisciplinar. O prognóstico pode ser muito bom sem sequelas.

Palavras Chaves: TINU, Uveíte, Nefrite tubulointersticial.

56. DISRAFISMO ESPINHAL FECHADO COM LIPOMA LOMBOSSACRO E MEDULA ANCORADA: RELATO DE CASO

GABRIELLY PONTES RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIEL EDUARDO DURÁN BUSTAMANTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), DIOVANNA LIMA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), RAFAELLA SANTOS MADUREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), CARLA RESENDE VAZ OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), JOÃO PEDRO RODRIGUES GONÇALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), CAMILA FERREIRA NOGUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), MARIA RAQUEL DE NOVAES TEODORO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ALFREDO LIMA DE ANDRADE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ANA LÍDIA SILVA MARTINS DE NAZARENO CIMADA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), BRENDA KLEMM ARCI MATTOS DE FREITAS ALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: O disrafismo espinhal corresponde a um grupo de malformações congêntas decorrentes da falha no fechamento da medula espinhal fetal. Esses defeitos são a principal causa de disfunção neurogênica do trato urinário inferior em crianças, sendo a mielomeningocele a manifestação mais prevalente. Outras apresentações incluem disrafismo fechados, frequentemente associadas à medula ancorada e/ou à agenesia sacral.¹ Tais alterações impactam significativamente a qualidade de vida pediátrica, gerando distúrbios anatômicos e neurológicos.

Descrição de caso: R.R.O.M, feminino, 4 anos, admitida em março de 2025 com quadro de disúria e oligúria que evoluiu para anúria e dor abdominal intensa. Desde o nascimento, apresentava retenção urinária, sendo realizado cateterismo vesical intermitente domiciliar diário. Evacuações preservadas, sem alterações. Observava-se abaulamento lombossacro com pedículo cutâneo desde o nascimento, sem diagnóstico definido. Histórico de bexiga neurogênica e infecções urinárias de repetição, além de alteração na marcha. Ultrassonografia do trato urinário e cintilografia renal sem alterações relevantes. Uretrocistografia evidenciou ausência de refluxo vesicoureteral e presença de malformações das vértebras lombossacrais. Ressonância magnética da coluna lombossacra revelou disrafismo medular fechado com lipoma lombossacro e medula ancorada ao nível de S3. A paciente recebeu tratamento para infecção urinária e foi encaminhada para avaliação neurocirúrgica visando abordagem da malformação.

Conclusão: O disrafismo espinhal origina-se entre a 3ª e a 4ª semana de gestação, por falhas na neurulação primária ou secundária. Os defeitos primários envolvem condições como mielomeningocele, lipomielomeningocele, seio dérmico congênito e mielosequistes dorsais limitadas. Os secundários incluem mielocistocele terminal, filum terminale gorduroso ou lipoma lombossacral. A medula ancorada, ao longo do crescimento infantil, pode causar estiramento medular, resultando em piora da marcha, disfunção urinária e risco de lesões renais. Deformidades ortopédicas como pé equinovaro, luxação de quadril e cifoescoliose são frequentes e podem demandar intervenção cirúrgica. O diagnóstico pode ser suscitado por ecografia a partir da 14ª semana e confirmado por ressonância magnética pós-natal, especialmente na presença de sinais cutâneos. A correção cirúrgica precoce é crucial para evitar a progressão dos sintomas neurológicos e urológicos. O diagnóstico precoce do disrafismo espinhal fechado é essencial para prevenir complicações neurológicas e urológicas. O reconhecimento clínico e o acompanhamento multidisciplinar são essenciais para o manejo adequado da condição.

Palavras Chaves: Disrafismo espinhal, Bexiga urinária neurogênica.

57. PNEUMONIA POR MYCOPLASMA PNEUMONIAE GRAVE COM COMPLICAÇÃO EXTRAPULMONAR

MARIA PAULA ABRAHÃO AQUINO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUISA DE BRITO AGUIAR (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARINA BRANCO LOPES CÔRTE REAL (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JASMIN AMORIM PACHECO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EDUARDA VIEIRA RODRIGUES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LARISSA BARROS ASSUMPTÃO RABELO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CATARINA PICANÇO COELHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), REBECA POUBELL DOURADO COSTA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLÁUDIA TEREZINHA SCHWANZ ORFALIAIS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA DA GLÓRIA MORAES DE OLIVEIRA MELLO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLARISSA NETTO DOS REYS LAIA FRANCO PRILLWITZ (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA NUNES DA FONSECA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O *Mycoplasma pneumoniae* (MP) é um agente comum de infecções respiratórias e de Pneumonia Adquirida na Comunidade em crianças, com distribuição global e picos cíclicos de incidência a cada 1 a 3 anos. A forma clínica mais comum é a doença respiratória, mas podem ocorrer manifestações extrapulmonares, especialmente no sistema nervoso central (SNC), que podem ser graves. Geralmente apresenta curso benigno, porém pode evoluir com gravidade. Por isso, reconhecer as diferentes apresentações clínicas e saber conduzir o tratamento de forma adequada são aspectos essenciais na prática pediátrica.

Descrição de caso: Paciente feminina, 8 anos, com Tetralogia de Fallot cirurgicamente corrigida com 1 ano de idade, há 8 dias com tosse seca e febre, evoluindo com piora respiratória nos últimos 3 dias. Internada em UTI com necessidade de suporte ventilatório, radiografia com hipotransparência em lobo médio. Evolui com piora clínica mesmo com uso de Amoxicilina-Clavulanato, corticoterapia venosa e broncodilatador. Iniciada Claritromicina devido dissociação clínico-radiológica, coletado painel viral com resultado negativo. Evoluiu com insuficiência respiratória, necessitando de intubação, aminas vasoativas e óxido nítrico inalatório. Coletada crioaglutinina com resultado positivo e sorologias IgM e IgG positivas para *Mycoplasma pneumoniae*. Após melhora clínica, no 20º dia apresentou perda do controle esfinteriano, marcha escarvante e paraparesia flácida assimétrica predominante à direita, com reflexos profundos preservados. Ressonância magnética confirmou mielite transversa. Após alta, seguiu acompanhamento ambulatorial, com melhora do quadro neurológico e respiratório.

Conclusão: O MP é um microorganismo sem parede celular, resistente a antibióticos beta-lactâmicos, cuja transmissão ocorre por gotículas ou contato direto. O diagnóstico padrão ouro é a detecção molecular (PCR), com alta sensibilidade e especificidade.

A sorologia e a dosagem de crioaglutininas são alternativas quando o PCR não está disponível. O período de incubação é de 1 a 3 semana e o sintoma mais prevalente é a tosse. Embora geralmente leve, o quadro pode evoluir com gravidade, mais relacionada à inflamação do que à infecção propriamente dita. A pneumonia é a forma mais grave e afeta principalmente crianças acima de 5 anos. Podem ocorrer manifestações extrapulmonares sendo o SNC o mais afetado. Os mecanismos de patogênese incluem: dano imunomediado, vasculite, trombose e inflamação sistêmica. O tratamento de escolha são macrolídeos, com resposta esperada em 48–72 horas. Casos graves podem requerer corticoide sistêmico e imunoglobulina venosa. Atualmente há um aumento no número de infecções por *Mycoplasma pneumoniae*. O isolamento por PCR é valioso para diagnóstico precoce e ao raciocínio terapêutico mais assertivo. Embora geralmente leve e autolimitada, há a possibilidade de gravidade que exija intervenções específicas. O uso precoce de macrolídeos tem se mostrado eficaz na redução do tempo de evolução da doença.

Palavras Chaves: Pneumonia, *Mycoplasma pneumoniae*, Mielite transversa.

58. RELATO DE CASO: LACTENTE COM KWASHIORKOR ASSOCIADO À APLV

PAULA ANDRADE DA MOTTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), NATHÁLIA FERNANDES DE MELO (HOSPITAL MUNICIPAL GETÚLIO VARGAS FILHO. RIO DE JANEIRO-RJ. BRASIL)

Introdução: A desnutrição aguda grave (DAG) é uma das principais causas de morbimortalidade em crianças menores de cinco anos. O kwashiorkor é uma das formas clínicas de DAG, prevalente entre os seis meses e dois anos de idade, caracterizada por edema simétrico de membros inferiores, distensão abdominal, hepatomegalia, alterações cutâneas e dos fâneros, inapetência e preservação da gordura subcutânea. Sua etiologia inclui baixa ingestão proteica, desmame precoce ou enteropatias perdedoras de proteínas (EPP), como infecções, doenças autoimunes, doenças inflamatórias intestinais e alergia à proteína do leite de vaca (APLV). A APLV corresponde a uma resposta imunológica anômala às proteínas do leite de vaca, podendo cursar com manifestações intestinais e sistêmicas. Este trabalho descreve o caso de um lactente previamente hígido, com acesso a alimentação adequada, que evoluiu com quadro clínico compatível com kwashiorkor, possivelmente desencadeado por APLV.

Descrição de caso: Lactente de um ano de idade, residente em área urbana, previamente hígido, em aleitamento materno exclusivo até os seis meses e complementar até o momento, com boa introdução alimentar, apresentou ganho ponderal inadequado para a idade (Z score de IMC < -3). Procurou atendimento emergencial diversas vezes ao longo de dois meses devido a diarreia crônica com sangue, desidratação, vômitos de difícil controle e infecções

respiratórias de repetição. Foi hospitalizado e tratado inicialmente com ceftriaxona, zinco, probióticos e albendazol. Durante a internação, desenvolveu edema simétrico de membros inferiores, distensão abdominal, inapetência, hipoalbuminemia, anemia grave com necessidade de transfusão, hipocalemia e hipomagnesemia, exigindo suporte em unidade de terapia intensiva pediátrica. Exames como coprocultura, EPF, EAF, pesquisa de rotavírus, ultrassonografia abdominal e radiografia de tórax não revelaram alterações significativas. Ressalta-se que o paciente foi submetido a dieta elementar durante a internação, com suspensão da exposição ao leite de vaca, inclusive por meio do aleitamento materno. Atualmente, permanece em acompanhamento ambulatorial

Conclusão: Embora classicamente associado a populações vulneráveis e dietas pobres em proteínas, o kwashiorkor pode ocorrer em pacientes com acesso a alimentação adequada, como observado neste caso. A literatura descreve a APLV, especialmente em sua forma não mediada por IgE, como uma possível causa de EPP, com manifestações clínicas como diarreia sangüinolenta e infecções respiratórias de repetição. Esses achados reforçam a hipótese diagnóstica no presente caso, uma vez que causas infecciosas e parasitárias foram descartadas. É fundamental considerar causas subjacentes à desnutrição grave além da ingestão alimentar inadequada, incluindo patologias prevalentes na prática pediátrica, como a APLV. Uma anamnese detalhada e atenção a sinais como diarreia e vômitos recorrentes são essenciais para o diagnóstico precoce e a prevenção de complicações.

Palavras Chaves: Kwashiorkor, Alergia à proteína do leite de vaca, Desnutrição.

59. O USO DA DIETA CETOGÊNICA NO CONTROLE DA EPILEPSIA: UM RELATO DE CASO

MARIANA BRITO DUMAS (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SÔNIA BATISTA SARAIVA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A epilepsia é uma condição neurológica caracterizada por convulsões incontroláveis devido a irregularidades na atividade cerebral. É um dos distúrbios neurológicos mais comuns no mundo, afetando cerca de 2% da população brasileira e 50 milhões de pessoas globalmente.

Descrição de caso: Lactente de 1 ano e 1 mês, masculino, negro, morador do Rio de Janeiro, deu entrada em Hospital Pediátrico de referência no colo dos pais, com crise convulsiva tipo tônico-clônica generalizada, nistagmo ocular e cianose. Neste dia, apresentou 7 episódios, de duração de 1 a 3 minutos, mesmo ao uso de medicação Fenobarbital. Negou febre, coriza, tosse ou outros sinais ou sintomas. Apresentava atraso global do desenvolvimento: não acompanhava estímulo visual, não apresentava estímulo aos sons produzidos, sentava-se apenas com apoio e não segurava objetos colocados em suas mãos. Perímetro cefálico de 43cm classificava-o

como microcefálico. O Laboratório permitiu que excluíssemos qualquer quadro infeccioso estar descompensando a doença neurológica. Além disso, relação glicose no LCR/no plasma era 0,4 e a baixa dosagem de lactato indicaram baixo metabolismo cerebral. Esse resultado, somado ao quadro clínico e à parada de progressão do perímetro cefálico, foi suscitado de deficiência de GLUT-1. A partir da avaliação pela Genética Médica, foi solicitado EXOMA, que evidenciou variantes patogênicas no gene IQSEC2, que estão associadas à Deficiência Intelectual, convulsões de difícil controle, dismorfismos inespecíficos, características autistas e braquicefalia, justificando o quadro de epilepsia farmacorresistente. Sem melhora com o esquema terapêutico otimizado, optou-se por associar a dieta cetogênica à terapia farmacológica. Com progressão gradual da dieta, aumento semanal das proporções, ainda internado, ele apresentou estabilização das convulsões em cerca de 2 semanas. Com o controle da doença, teve alta hospitalar com a dieta na proporção 4:1 (KETOCAL) com Fenobarbital e Levetiracetam.

Conclusão: Historicamente, na década de 1920, Conklin teorizava que a epilepsia era causada por toxinas intestinais. O jejum seria uma forma de “desintoxicar” o cérebro, e a ausência de glicose levaria à produção de corpos cetônicos, que teriam efeito anticonvulsivante. A partir disso, surgiu a dieta cetogênica como alternativa não farmacológica. A KDT clássica é composta por alta ingestão de gorduras, com restrição de proteínas, carboidratos, calorias e líquidos. Seu objetivo é mimetizar os efeitos bioquímicos do jejum, trocando a glicose pela gordura como fonte de energia, tendo como fonte de energia a gordura externa, recebida por meio da alimentação, em detrimento do carboidrato e do uso de sua própria gordura corporal. Entretanto, não são todos os pacientes elegíveis para esse tipo de abordagem. Hoje, a dieta cetogênica é considerada padrão ouro no tratamento de algumas doenças metabólicas, como a deficiência de GLUT-1, como o caso do paciente descrito, e adjuvante no tratamento de epilepsia farmacorresistente.

Palavras Chaves: Epilepsia, Dieta cetogênica, Neurologia pediátrica.

60. HEMANGIOMA SUBGLÓTICO DE DIFÍCIL DIAGNÓSTICO EM LACTENTE: IMPORTÂNCIA DA ENDOSCOPIA RÍGIDA E RESPOSTA AO PROPRANOLOL

AMANDA APARECIDA AGUIAR BALDUCE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENATA MOLL-BERNARDES (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PAULO PIRES DE MELLO (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), TÂNIA WROBEL FOLESC (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA PÓVOA-CORRÊA (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O hemangioma subglótico (HSG) é um tumor vascular benigno, responsável por aproximadamente 1,5% das anomalias congênitas da laringe. Apresenta-se, geralmente, com um estridor bifásico ou inspiratório, exacerbado por infecções respiratórias e pelo choro. Os sintomas surgem, comumente, antes dos 6 meses de idade, durante a fase proliferativa da doença. **Descrição de caso:** Lactente do sexo feminino, de 6 meses, apresentou estridor progressivo desde 1 mês de vida, com necessidade de intubação orotraqueal em dois episódios de infecção de vias aéreas superiores. Ao exame físico, apresentava estridor e esforço respiratório, com piora durante a agitação. A investigação diagnóstica incluiu tomografia computadorizada (TC) de pescoço, sem identificação de anomalias anatômicas, e broncoscopia flexível, que foi inconclusiva. Avaliação cardiológica demonstrou comunicação interatrial pequena, sem repercussões hemodinâmicas. A angioTC mostrou discreta compressão da parede anterior da traqueia ao nível do cruzamento do tronco braquiocefálico, sem caracterizar anel vascular. A laringotraqueobroncoscopia (LTB) evidenciou um abaulamento submucoso, subglótico, de aspecto vascularizado, assimétrico, com pequena extensão à traqueia, configurando um HSG parcialmente obstrutivo. Foi iniciado tratamento com propranolol oral (1 mg/kg/dia). Após 2 semanas, observou-se melhora significativa do estridor, sendo a dose aumentada para 2 mg/kg/dia. Na quarta semana, nova LTB revelou redução expressiva da lesão. A paciente seguiu em tratamento, sem estridor em repouso, com plano terapêutico de manter a medicação por 12 meses visando prevenir recidiva. Após seis meses de tratamento, novo exame endoscópico demonstrou resolução completa do hemangioma.

Conclusão: O estridor em lactentes possui uma ampla gama de diagnósticos diferenciais, sendo o HSG congênito uma das causas potencialmente fatais. A evolução da doença é imprevisível, com obstrução progressiva das vias aéreas na fase proliferativa, podendo haver resolução dos sintomas na fase involutiva. Apesar do HSG ser um tumor benigno, possui uma taxa de mortalidade que varia de 30-70%. No presente caso ressaltamos o fato de que o bebê apresentava estridor desde o primeiro mês de vida, tendo sido submetido a duas intubações antes do diagnóstico. Isso reforça não apenas a importância de considerar o diagnóstico de HSG precocemente em casos de estridor recorrente ou acentuado, mas também o desafio do diagnóstico diferencial. Devemos considerar as limitações de métodos de imagem convencionais e a importância da laringotraqueobroncoscopia rígida para o diagnóstico definitivo. Atualmente, o propranolol é o tratamento preferencial para hemangiomas infantis, por ser eficaz, não invasivo e bem tolerado. O presente caso reforça a eficácia e segurança do propranolol como primeira linha.

Palavras Chaves: Hemangioma subglótico, Estridor, Propranolol.

61. CARDIOPATIA CONGÊNITA COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE HIPER-REATIVIDADE BRÔNQUICA E PNEUMONIA DE REPETIÇÃO: RELATO DE CASO

ELISE OLIVEIRA COELHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), YANNE BORGES ARAÚJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), BÁRBARA NEFFÁ LAPA E SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A associação entre cardiopatias congênitas, hiperreatividade brônquica e pneumonias de repetição em crianças é bem documentada na literatura, sobretudo na presença de alterações hemodinâmicas significativas. Diversos fatores contribuem para o aumento da suscetibilidade a infecções respiratórias e para um pior prognóstico nesses pacientes.

Descrição de caso: Paciente do sexo masculino, 2 anos e 7 meses, com histórico de sibilância recorrente e oito internações hospitalares, sendo três por pneumonia bacteriana. Apresentava cansaço aos médios esforços e saturação basal de oxigênio de 93%, com dessaturação durante as crises. Foi internado para investigação diagnóstica. O ecocardiograma revelou ampla comunicação interatrial (CIA), tipo seio venoso, com sobrecarga de câmaras direitas e possível drenagem anômala da veia pulmonar superior direita. A angiotomografia de tórax confirmou os achados, demonstrando CIA tipo seio venoso associada a retorno venoso pulmonar anômalo parcial do lobo superior direito para a veia cava superior, com dilatação do ventrículo direito e das artérias pulmonares. A cardiologia pediátrica indicou correção cirúrgica, sendo realizada atrioseptoplastia com redirecionamento do fluxo venoso pulmonar para o átrio esquerdo, sem intercorrências. O paciente recebeu alta com furosemida (3 mg/kg/dia), espironolactona (1 mg/kg/dia) e corticoide inalatório, mantendo estabilidade hemodinâmica e seguimento ambulatorial.

Conclusão: As cardiopatias congênitas são anomalias estruturais decorrentes de alterações no desenvolvimento cardíaco fetal, cuja apresentação clínica depende do tipo e da gravidade do defeito. Crianças com essas condições, especialmente aquelas com hiperfluxo pulmonar por shunts esquerda-direita, como na CIA, estão mais propensas a crises de hiperreatividade brônquica e pneumonias de repetição. A congestão pulmonar secundária ao hiperfluxo compromete a depuração mucociliar, favorecendo infecções respiratórias. Além disso, anomalias estruturais das vias aéreas e a broncoconstrição reflexa contribuem para sintomas como tosse crônica e sibilância, principalmente em lactentes. Tais crianças apresentam maior risco de internações, independentemente de sazonalidade, exigindo vigilância clínica contínua. Crianças com cardiopatias congênitas associadas a alterações hemodinâmicas estão mais suscetíveis a crises de hiperreatividade brônquica e pneumonias de repetição. O reconhecimento precoce dessas manifestações e a investigação adequada são fundamentais para intervenções oportunas e melhoria do prognóstico.

Palavras Chaves: Cardiopatia congênita, Hiper-reatividade brônquica, Pneumonia.

62. SISTEMA DE PONTUAÇÃO PARA O DIAGNÓSTICO DE TUBERCULOSE: A IMPORTÂNCIA NOS CASOS DE INFECÇÕES RESPIRATÓRIAS DE REPETIÇÃO EM PRÉ-ESCOLARES

EDUARDA VIEIRA RODRIGUES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CATARINA PICANÇO COELHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), REBECA POUBELL DOURADO COSTA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JASMIN AMORIM PACHECO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARINA BRANCO LOPES CÔRTE REAL (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA PAULA ABRAHÃO AQUINO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MÁRCIA GALDINO SAMPAIO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLÁUDIA TEREZINHA SCHWANZ ORFALIAIS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA DA GLÓRIA MORAES DE OLIVEIRA MELLO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLARISSA NETTO DOS REYS LAIA FRANCO PRILLWITZ (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA NUNES DA FONSECA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A tuberculose (TB) pulmonar na infância, especialmente antes dos 10 anos, tem um diagnóstico desafiador pois os sintomas são inespecíficos e similares a outras doenças. Além disso, as crianças costumam ser abacilíferas, tornando os exames bacteriológicos negativos. A tríade clássica é redução do apetite, perda de peso e tosse crônica. A ausculta pulmonar pode ser normal ou ter ruídos adventícios diversos. Deve-se sempre pensar em TB nos casos de pneumonia que não respondem a antibiótico (ATB) para germes comuns. O Ministério da Saúde recomenda o uso do sistema de pontuação/escore para o diagnóstico de TB pulmonar em crianças e em adolescentes. Ele utiliza dados clínicos, radiológicos e epidemiológicos, além de não usar a confirmação bacteriológica. Se a pontuação for maior que ou igual a 40 pontos, o diagnóstico é muito provável e recomenda-se iniciar o tratamento.

Descrição de caso: Pré-escolar, 2 anos, sexo masculino, internado devido a febre, rinorreia e diarreia há 9 dias. Além disso, tinha baixo peso e anemia ferropriva. Relato de infecções respiratórias (IR) de repetição com febre intermitente e 5 internações no último ano com ATB. Em uso de amoxicilina+clavulanato sem melhora. Ausculta pulmonar sem alterações. Radiografia de tórax com pequenas imagens mais densas, sugerindo melhor análise por tomografia (TC). TC com opacidade (3,5 mm) no lobo superior do pulmão direito e linfonodos calcificados nas cadeias subcarinal e hilar esquerda. Ultrassonografia de abdômen com múltiplas pequenas imagens nodulares hipoeoicas no fígado, sugerindo processo inflamatório ou infecção por micobactéria ou fungo. Sorologias para fungos negativas. Lavado gástrico negativo para TB. Prova tuberculínica (PPD) positiva (10 mm). Realizado escore para TB totalizando 45 pontos: 15+15 no critério clínico-radiológico, 10 na prova tuberculínica, e 5 no estado nutricional. Iniciado esquema RIP

(rifampicina, isoniazida e pirazinamida) com resolução da febre após 24 horas. Manteve-se afebril ao longo da internação, com ganho de peso e recebeu alta com orientações de acompanhamento.

Conclusão: Este caso evidencia o desafio do diagnóstico de TB na infância considerando que o quadro é inespecífico e, por isso, pode ocorrer atraso na identificação e no início do tratamento. Embora não apresentasse tosse, outros dados da história como febre, baixo peso e IR de repetição levaram à realização da pontuação de TB. Um dos critérios desse escore que não foi pontuado é o contato com adulto com TB. Porém, durante acompanhamento ambulatorial, a mãe do paciente revelou que o avô tinha falecido recentemente por TB. Ademais, exames de imagem e PPD também são importantes durante a investigação.

A TB ainda é uma doença subdiagnosticada na infância, principalmente por não ter um quadro clínico característico como no adulto e por ter exames bacteriológicos negativos. Dessa forma, o sistema de pontuação para TB é uma ferramenta fundamental, acessível e validada para o seu diagnóstico e que deve ser amplamente difundida.

Palavras Chaves: Tuberculose pulmonar, Sistema de pontuação, Pré-escolar.

63. A LINHA TÊNUE ENTRE A SÍNDROME DE MICRODELAÇÃO 16P11.2 E O AUTISMO: RELATO DE CASO

REGIANE MARIA RIBEIRO GOMES (UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JACKSON FREDERICO PIRES (UNIVERSIDADE NOVE DE JULHO. SÃO PAULO-SP, BRASIL)

Introdução: O fenótipo de microdeleção 16p11.2, relativamente rara, é causada por uma deleção heterozigótica no cromossomo 16. A deleção de novo é a forma mais frequente. Detém um espectro amplo de características, com alterações neurodesenvolvimentais e comportamentais, epilepsia, obesidade, cifoescoliose, deficiência auditiva, malformações cardíacas e renais. Os portadores de deleção possuem prognóstico mais grave. Comprometimento de fala e linguagem afeta 70% dos casos e alterações motoras 60%. A hipotonia muscular está em metade dos pacientes. A habilidade verbal e de linguagem tendem a melhorar, porém, dificuldades motoras e de interação social permanecem. Alterações no gene 16p11.2, são frequentes no TEA. O teste de triagem Denver II é utilizado para avaliar o desenvolvimento infantil de 0 a 6 anos, com taxa de confiabilidade de até 83%. São avaliadas as áreas pessoal-social, motor fino-adaptativo, linguagem e motor grosso.

Descrição de caso: Trata-se de uma criança do sexo masculino, gesta 3, nascida de parto cesárea de 40 semanas + 1 dia. Com 9 meses sofreu a primeira crise convulsiva. No mesmo dia, crise de ausência e desmaio. Outra crise no dia seguinte, apresentando alterações oculares. Consulta com neurologista, iniciando ácido valproico (1 ml), duas vezes por dia, aumentando para 1,5ml quinze dias depois. Eletroencefalograma (EEG), sem anormalidades para a faixa etária. Um mês após, sofreu duas crises no mesmo dia. Nova crise com 1 ano de idade. Em julho de 2023, recebeu o diagnóstico de Síndrome

de microdeleção 16p11.2, através do painel genético de doenças tratáveis. A primeira avaliação do desenvolvimento global, foi realizada com 1 ano de idade. Na área pessoal-social, não pontuou. Área motora fina-adaptativa, não pontuou. Área de linguagem, não pontuou. Na área motora grossa, o seu desenvolvimento era de 6 meses, além de hipotonia muscular. Foi constatado atraso global grave. Iniciou fisioterapia 2x por semana. Com 16 meses, iniciou tratamento de fonoaudiologia 1x por semana e psicologia 1x semana. Com 3 anos, foi realizada uma nova triagem, onde na área pessoal-social, apresentou marcos de 12 meses. No desenvolvimento motor fino-adaptativo, desenvolvimento de 19 meses, com a não realização de diversos itens de idades anteriores. Na linguagem, pontuou desenvolvimento de 17 meses. Na motora grossa, desenvolvimento de 24 meses de idade.

Conclusão: A microdeleção 16p11.2, é frequentemente encontrada em crianças com TEA. Por apresentar características similares ao autismo, o mapeamento genético é importantíssimo. Compreendendo cada patologia, o profissional conseguirá orientar as famílias e oferecer um prognóstico mais preciso. Atenção aos marcos do desenvolvimento, é crucial, para que seja realizada imediatamente intervenção necessária em caso de atraso. Com esse relato, foi possível observar que, a falta do diagnóstico precoce do atraso global do desenvolvimento, afetou toda a evolução, perdendo um período precioso que é o primeiro ano de nascimento da criança.

Palavras Chaves: Autismo, Microdeleção 16P11.2, Genética, Denver II.

64. ABORDAGEM DA ARTRITE AGUDA EM PACIENTES PEDIÁTRICOS PÚBERES: DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS A SEREM CONSIDERADOS

AMANDA OLIVEIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA FONSECA GRACCA DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VIVIAN SANTOS CARVALHO OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA DE SIQUEIRA BARROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA DE ALEMIDA PINTO BORGES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLAUDIO JOSÉ DE ALMEIDA TORTORI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARILLIA PAULA MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAROLINE TEIXEIRA DA SILVA RIBEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LIVIA PAIVA QUEIROGA DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MAYRA LOURES DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA PELIELO AMORIM DE MATTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JESSICA DE MIRANDA MACHADO CAEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A artrite aguda é definida por edema, calor, rubor e/ou limitação articular com duração inferior a seis semanas, de uma ou mais articulações. Em pacientes pediátricos púberes, os principais diagnósticos diferenciais incluem artrite séptica, viral, reativa, febre reumática, artrite associada a neoplasias e artrite idiopática juvenil. A artrite relacionada a ISTs deve ser considerada em adolescentes sexualmente ativos, embora frequentemente subdiagnosticada nessa população.

Descrição de caso: R. C. M., 15 anos e 5 meses, sexo feminino, IMC 20,46 (p50 OMS), antecedentes de dermatite atópica, menarca aos 10 anos, sexarca aos 13 anos, em uso de anticoncepcional injetável mensal. Iniciou quadro de dor, edema, calor e limitação funcional em região de carpo da mão esquerda de três semanas de evolução, associado a febre. Atendida em unidade de pronto atendimento, foi prescrito amoxicilina e, posteriormente, sulfametoxazol-trimetoprima, sem resposta clínica. Em serviço secundário iniciou clindamicina parenteral, transferida após cinco dias à hospital terciário para investigação, aventada a hipótese de artrite idiopática juvenil. Admitida no 25o dia de doença em segunda instituição terciária, a história ginecológica revelou atividade sexual desprotegida. Realizada tomografia computadorizada que evidenciou artropatia inflamatória em punho esquerdo com infiltração líquida e edematosa nos planos adjacentes. Sob a hipótese de artrite séptica associada a IST (gonocócica ou por clamídia), foi iniciado ceftriaxona 1 g/dia, associado a azitromicina em dose única. Evoluiu com melhora do quadro inflamatório articular, porém mantendo diminuição de força distal no membro afetado, alteração de perfusão e temperatura local, compatível com síndrome de dor regional complexa tipo I. Recebeu alta após 14 dias de antibioticoterapia, com recuperação funcional do membro e da mão, encaminhada para seguimento ambulatorial multidisciplinar.

Discussão: A artrite gonocócica deve ser considerada no diagnóstico diferencial de adolescentes com quadro de artrite aguda, especialmente naqueles com vida sexual ativa. Sua apresentação pode ser indistinguível da artrite séptica por outros agentes e, muitas vezes, ocorre sem sintomas geniturinários. A anamnese ginecológica detalhada e o rastreamento de infecções sexualmente transmissíveis são fundamentais para a condução diagnóstica. O tratamento com ceftriaxona intravenosa costuma ter excelente resposta clínica. Complicações como síndrome de dor regional complexa exigem abordagem multidisciplinar e reabilitação funcional precoce.

Conclusão: A artrite aguda em adolescentes configura urgência médica e demanda investigação ampla e imediata. A artrite gonocócica, embora incomum na pediatria, deve integrar os diagnósticos diferenciais em pacientes púberes com vida sexual ativa. A abordagem precoce é essencial para o sucesso terapêutico, prevenção de complicações ou sequelas e reabilitação funcional completa.

Palavras Chaves: Artrite aguda, Púberes, Artrite gonocócica.

65. SÍNDROME DE ATAXIA-TELANGELECTASIA: O QUE O PEDIATRA PRECISA SABER?

CATARINA PICANÇO COELHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EDUARDA VIEIRA RODRIGUES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), THAIS LESSA ARMOND (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETICIA FERNANDES DE LIMA E SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HELENA FREITAS DOS SANTOS COELHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RODRIGO CARDEAL MENEZES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARA MORELO ROCHA FELIX (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JAQUELINE COSER VIANNA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MONICA SOARES DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome de ataxia-telangiectasia (AT) é uma doença multissistêmica, autossômica recessiva, caracterizada por degeneração cerebelar progressiva, telangiectasia oculocutânea, imunodeficiência, suscetibilidade a neoplasias e sensibilidade à radiação. A prevalência é de 1 a 9:100.000 nascimentos com expectativa de vida de 25 anos. É causada por variantes patogênicas no gene mutado da AT, que levam a mecanismos defeituosos de reparo do DNA e instabilidade do genoma, comprometendo diversas funções celulares e resultando nessa variedade de sintomas.

Descrição de caso: GAM, masculino, 12 anos, segundo relato materno iniciou deambulação aos 9 meses e evoluiu com desequilíbrio progressivo. Aos 5 anos surgiram telangiectasias oculares bilaterais. Aos 7 anos, recebeu o diagnóstico de AT pela neurologia após sequenciamento genético. Encaminhado à Imunologia. Ao exame: presença de telangiectasias, apraxia ocular, disartria, manchas de café com leite na região torácica, lombo sacra e em membro inferior esquerdo, marcha atáxica, alteração postural desencadeando escoliose e escápula alada à direita, dismetria, hipotonia muscular e força muscular preservada. Achados laboratoriais corroboraram à AT: alfa fetoproteína (AFP) elevada (517ng/ml), deficiência de IgA (1,3mg/dl), linfocitopenia de céls CD4, CD8 e CD19. Durante o seguimento, evoluiu com necessidade de andador, entretanto, sem internações e ausência de infecções bacterianas. Atualmente, segue em acompanhamento multidisciplinar e em uso de profilaxia para pneumocistose com Sulfametoxazol-Trimetoprim.

Conclusão: AT é um distúrbio raro, que possui duas apresentações clínicas: AT leve, com clínica mais branda e evolução tardia das manifestações e AT clássica. O início do quadro, assim como o caso descrito, pode ser somente uma instabilidade postural ou desequilíbrio na marcha. O diagnóstico envolve critérios clínicos e laboratoriais:

ataxia cerebelar, telangiectasia ocular ou facial, presença de manchas café com leite, aumento da fragilidade cromossômica espontânea ou induzida por radiação, deficiência de IgA, AFP elevada e sequenciamento genético com mutações no gene ATM. Os pacientes com AT têm maior chance de desenvolver leucemia e linfoma não Hodgkin. Deve-se saber o valor basal dos níveis da AFP, pois a elevação crescente desses requer investigação para neoplasias. O tratamento da AT envolve fisioterapias, monitoramento clínico, imunológico e oncológico, profilaxias com antimicrobianos e, em alguns casos, devido a infecções graves ou recorrentes, o uso de imunoglobulina humana. Como nem todas as crianças se desenvolvem na mesma velocidade, o diagnóstico de AT pode ser retardado até os primeiros anos escolares, quando os sintomas neurológicos e telangiectasias aparecem ou pioram. É fundamental que o pediatra esteja atento aos marcos de desenvolvimento da criança, para que possíveis alterações sejam investigadas precocemente, possibilitando um melhor manejo clínico da síndrome.

Palavras Chaves: Ataxia telangiectasia, Imunodeficiência, Desequilíbrio.

66. ANGIOEDEMA AGUDO SEM URTICÁRIA: DO RECONHECIMENTO CLÍNICO AO TRATAMENTO PRECOCE DO ANGIOEDEMA HEREDITÁRIO EM PACIENTE PEDIÁTRICO

THALIA ALMEIDA DA SILVA SOBRAL (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LÍGIA DE LIMA E SILVA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), YASMIN PERES SILVA AGUIAR (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENAN SCHAEFER DORNELLAS LADEIRA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISADORA ARANTES MONTEIRO FÉLIX (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA KOELER LIRA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA FERNANDA DE ANDRADE MELO E ARAÚJO MOTTA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FERNANDA PINTO MARIZ (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EKATERINI SIMÕES GOUDOURIS (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Angioedema hereditário (AEH) é uma doença rara, autossômica dominante, a ser considerada

no diagnóstico diferencial de angioedema agudo sem urticária. O diagnóstico precoce é essencial no tratamento e prevenção de crises graves, como o edema de vias aéreas superiores (VAS), potencialmente fatal. Os sintomas geralmente começam na infância e adolescência e a precocidade do início está diretamente associada a maior gravidade e frequência das crises.

Descrição de caso: Menino, 1 ano e 10 meses, encaminhado à Alergia por máculas eritematosas recorrentes desde os 10 meses, não pruriginosas. Com 1 ano, apresentou edema escrotal e em mão, com resolução espontânea. História familiar: pai, avó e tio paternos com edema recorrente. Exames evidenciaram redução de C4 e inibidor de C1 esterase (C1-INH), confirmando AEH tipo 1. Iniciou-se profilaxia com ácido tranexâmico (TXA) e indicado concentrado de C1-INH derivado do plasma (pd C1-INH) para tratamento das crises. Aos 2 anos, evoluiu com episódios semanais de edema em extremidades, labial e periorbital. Dos 3 aos 6 anos, mantinha crises em bolsa escrotal, extremidades, face e, ocasionalmente, abdome, com controle parcial mediante aumento progressivo de TXA, pois ainda aguardava acesso ao C1-INH. Aos 5 anos, internado por edema de laringe, tratado com pd C1-INH intra-hospitalar. Com 6 anos e 8 meses, foi iniciado andrógeno em baixa dose, com melhora parcial das crises, sob monitoramento de crescimento e parâmetros metabólicos. Apesar disso, aos 10 anos, persiste com crises recorrentes e comprometimento da qualidade de vida, aguardando acesso ao pdC1-INH SC profilático.

Discussão: O AEH caracteriza-se por crises de edema não pruriginoso e sem urticas, que podem ser precedidos por máculas eritematosas, acometendo, especialmente, extremidades, genitália, face, laringe e abdome. Pode ocorrer obstrução de VAS, com risco de asfixia e óbito. As crises abdominais podem simular abdome agudo cirúrgico. No AEH tipo 1, há deficiência de C1-INH, levando ao excesso de bradicinina, mediador das crises. Diferente da anafilaxia e urticária, não há melhora do edema com adrenalina, anti-histamínicos ou corticoides. O tratamento das crises deve ser feito com pd C1-INH ou icatibanto (inibidor do receptor B2 da bradicinina). O acesso às terapias pelo SUS, é restrito, especialmente na pediatria pela ausência de liberação de uso pela ANVISA. Na sua ausência, podem ser utilizados plasma nas crises e TXA. Andrógenos, muito usados na profilaxia de longo prazo em adultos, deve ser evitado em crianças pelo risco de virilização e fechamento precoce de epífises.

Conclusão: A suspeita diante de quadros de edema repetido sem urticária, diferenciando de quadros de alergia é fundamental. O diagnóstico tardio do AEH compromete a qualidade de vida e aumenta a mortalidade. O acesso ampliado às terapias específicas e o diagnóstico precoce são fundamentais para reduzir a morbimortalidade associada à doença.

Palavras Chaves: Angioedema hereditário, Inibidor de C1 esterase.

67. INFECÇÃO POR CLOSTRIDIUM DIFFICILE COM POSSÍVEL ORIGEM ALIMENTAR EM CRIANÇA SEM FATORES DE RISCO CLÁSSICOS: RELATO DE CASO

LETÍCIA ALVES FIORAVANTE REZENDE (HOSPITAL QUINTA D'OR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANNA CLARA YOSHIMURA E SILVA (HOSPITAL QUINTA D'OR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: *Clostridium difficile* (*C. difficile*) é uma bactéria gram-positiva, anaeróbia e formadora de esporos, associada comumente à colite infecciosa em pacientes submetidos à antibioticoterapia. Contudo, casos comunitários, inclusive em crianças sem exposição prévia a antimicrobianos, têm sido cada vez mais relatados. Apresentamos um caso de infecção por *C. difficile* em paciente pediátrica sem fatores de risco usuais, com possível transmissão por carne contaminada.

Descrição de caso: Adolescente feminina, 10 anos, com histórico de litíase renal e atraso no crescimento, em uso de citrato de potássio, hidroclotiazida e somatropina, compareceu à emergência com vômitos isolados. Exames laboratoriais e ultrassonografia das vias urinárias estavam normais, sendo liberada com orientações. Na madrugada seguinte, apresentou diarreia aquosa intensa, prostração e sinais de desidratação, sendo, então, internada em enfermaria pediátrica. Durante a internação, apresentava dor abdominal difusa, enterorragia, leucocitose ($19.500/\text{mm}^3$), desvio à esquerda (14% de bastões) e proteína C reativa elevada. Tomografia de abdome evidenciou espessamento parietal difuso no ceco, cólon ascendente e íleo distal, compatível com ileocolite. Exame de fezes revelou toxinas A e B de *C. difficile* positivas, além de muco, hemácias e sangue oculto. Os pais relataram ingestão de carne bovina malcozida em restaurante três dias antes do início dos sintomas. Não havia uso recente de antibióticos nem internações prévias. O tratamento foi iniciado com ceftriaxona e vancomicina oral, seguido de metronidazol via oral após melhora clínica. A paciente apresentou resolução progressiva do quadro, com alta hospitalar em boas condições.

Conclusão: O presente caso destaca uma apresentação incomum de infecção por *C. difficile* em paciente pediátrica sem exposição recente a antibióticos — um dos principais fatores de risco descritos. A via alimentar como possível origem ganha força diante do relato de ingestão de carne contaminada poucos dias antes do início do quadro clínico, além da ausência de fatores de risco clássicos — como o uso de antibióticos, internações prévias ou comorbidades — corroborarem para esta suspeita. *C. difficile* pode sobreviver em condições adversas e contaminar alimentos, como apontam estudos como o de Carvalho (2014), que investigou a presença do patógeno em carnes comercializadas. Embora sua colonização assintomática seja comum em crianças menores de 2 anos, a presença das toxinas A e B confirma infecção ativa. Na pediatria, *C. difficile* deve ser considerado como agente etiológico em diarreias graves, mesmo sem antibioticoterapia prévia. O diagnóstico clínico, associado aos achados laboratoriais e de imagem, foi essencial para o

manejo eficaz neste caso. Este caso levanta a possibilidade de transmissão alimentar como via relevante de infecção e reforça a importância de vigilância sanitária contínua. Além disso, visa a inclusão da infecção por *C. difficile* no diagnóstico diferencial de diarreias graves na infância.

Palavras Chaves: *C. difficile*, Infecção alimentar, Ileocolite. Pediatria.

68. EVOLUÇÃO DA DERMATITE ATÓPICA GRAVE NA INFÂNCIA: QUANDO O TRATAMENTO CONVENCIONAL NÃO É SUFICIENTE

JASMIN AMORIM PACHECO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA PAULA ABRAHÃO AQUINO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), IARA SALVADOR PECEMILIS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUÍSA DE BRITO AGUIAR DE BRITO AGUIAR (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CATARINA PICANÇO COELHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), THAIS LESSA ARMOND (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARA MORELO ROCHA FELIX (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JAQUELINE COSER VIANNA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RODRIGO CARDEAL MENEZES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HELENA FREITAS DOS SANTOS COELHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA GOMES PEÇANHA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MONICA SOARES DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A dermatite atópica (DA) é uma doença inflamatória crônica, recorrente, marcada por prurido intenso e eczema, com impacto significativo na qualidade de vida. Em muitos casos as medidas iniciais como: hidratação, controle ambiental e corticoterapia tópica são suficientes. Contudo, há pacientes que evoluem com formas refratárias, exigindo tratamento sistêmico ou até mesmo imunobiológicos como o dupilumabe.

Descrição de caso: Caso 1: Menino 12 anos, DA desde 8 meses. Evolução grave, com internações. Após falha com hidratação, corticoide tópico, metotrexato e doxepina, iniciou dupilumabe com melhora progressiva do SCORAD (de 69,8 para 14,1 em 2,5 anos). Caso 2: Adolescente 18 anos, DA grave associada à obesidade e deficiência de IgA. Após hidratação, corticoide tópico, MTX e ciclosporina, sem boa resposta, iniciou dupilumabe de forma irregular, com melhora após adesão (SCORAD de 95,6 para 3,8 em 8 meses). Caso 3: Paciente 16 anos, DA desde 6 meses com internações por exacerbações. Sem resposta a ciclosporina

e metotrexato, teve melhora importante após 2 meses de dupilumabe (SCORAD de 71,9 para 30,9). Caso 4: Criança 5 anos, DA desde o nascimento, associada a dermatite seborreica. Apresentou piora progressiva apesar de hidratante e corticoide sistêmico. Iniciou dupilumabe com melhora expressiva (SCORAD de 71,7 para 26,4).

Discussão: DA envolve complexa interação entre predisposição genética, disfunção da barreira cutânea, fatores ambientais e desregulação da resposta imune, com predomínio da via Th2. Embora muitos casos tenham boa resposta a medidas não farmacológicas e tópicos (hidratantes e corticoide), uma parcela evolui com formas moderadas a graves, refratárias às abordagens convencionais. Nos pacientes com DA grave, observa-se prejuízo funcional importante, como distúrbios do sono, dificuldade de concentração, impacto emocional e social e risco de infecções secundárias. Todos os pacientes relatados apresentavam DA grave e refratária ao tratamento convencional, inclusive aos imunossuppressores, seguindo os steps do tratamento da DA. A introdução do dupilumabe nos pacientes com DA moderada (SCORAD 29-48) a grave (SCORAD 49-103) resultou em melhora expressiva no escore, além de alívio dos sintomas subjetivos como prurido e distúrbios do sono. Os efeitos adversos foram mínimos ou ausentes.

Conclusão: A DA moderada e grave pode ser refratária ao tratamento convencional e o uso de imunobiológicos como dupilumabe, apesar do alto custo e potencial efeitos adversos, impacta significativamente na melhora clínica e de qualidade de vida dos pacientes, devendo o pediatra encaminhar ao especialista na falha do tratamento convencional inicial para seguimento conjunto e avaliação do uso de imunobiológicos na DA.

Palavras Chaves: Dermatite atópica, Atopia, Eczema, Dupilumabe.

69. TROMBOSE VENOSA DO SEIO SAGITAL EM PEDIATRIA: DOIS CASOS E SUAS APRESENTAÇÕES

ANTONIO MONTEIRO DE CARVALHO MALHEIROS (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETÍCIA JABOR VEIGA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FERNANDO TARCSAY MARQUES NETO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CARLA RAQUEL PORTILLA SANCHEZ DI TULLIO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EDUARDO JORGE CUSTÓDIO DA SILVA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KATIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A trombose venosa cerebral (TVC) é uma condição rara, porém grave, no público pediátrico, com

destaque para o acometimento do seio sagital superior. Suas manifestações clínicas são inespecíficas e incluem cefaleia, vômitos, alterações do nível de consciência e déficits neurológicos focais, sendo frequentemente subdiagnosticada. A suspeita clínica precoce e a confirmação por exames de imagem são essenciais para o início oportuno da anticoagulação.

Descrição de caso: Feminino, 11 anos, previamente hígida, apresentou febre alta e odinofagia, evoluindo em 24h com sinais neurológicos como rigidez de nuca, ataxia, fala desconexa e confusão mental. Inicialmente tratada com ceftriaxona, aciclovir e dexametasona por suspeita de meningoencefalite apesar do líquido com 5 cels.p/c, 100% mononucleares, (porém não foi feita bioquímica) e tomografia de crânio (TC) normal. Apresentou melhora clínica. No sexto dia de tratamento, voltou a ter cefaleia intensa e alteração cognitiva. TC com contraste e angio-TC evidenciaram extensa trombose venosa, acometendo seios sagital superior, reto, transversos e sigmoide. Iniciou enoxaparina em dose plena com melhora clínica progressiva. Segue em investigação etiológica e sob anticoagulação subcutânea. Aguarda angio-RM e RM crânio, exames de causas de trombofilia e sorologias. Exames padrão e coagulograma normais. Feminino, 14 anos, com deficiência intelectual e asma, iniciou quadro de cefaleia intensa com fotofobia, rigidez de nuca e estrabismo, sendo inicialmente tratada como sinusite. Após múltiplas consultas, foi diagnosticada por TC com trombose dos seios sagital superior e transversos. Iniciou anticoagulação com enoxaparina e apresentou melhora do quadro clínico, mantendo apenas leve desvio de comissura labial. Segue internada para elucidação de causas trombofílicas, aguardando angio-RM e exames solicitados. Hemograma, coagulograma, hepatograma, PCR, homocisteína foram normais. A trombose venosa cerebral em crianças apresenta-se de forma heterogênea, muitas vezes mascarada por quadros infecciosos iniciais, como observado nos dois casos. A presença de cefaleia refratária, alteração do nível de consciência ou sinais neurológicos focais deve sempre levantar a suspeita de TVC. A TC crânio com contraste, seguida de angio-TC ou angio-RM, são fundamentais para o diagnóstico. Em ambos os casos, o início precoce de anticoagulação com enoxaparina foi determinante para a boa evolução, ainda que a extensão da trombose no primeiro caso fosse mais ampla. A investigação de estados pró-trombóticos deve sempre ser realizada, mesmo na ausência de histórico familiar.

Conclusão: Embora rara, a trombose venosa do seio sagital deve ser considerada no diagnóstico diferencial de cefaleia intensa e déficits neurológicos em crianças e adolescentes. Os dois casos apresentados ilustram a diversidade clínica da TVC pediátrica e reforçam a importância da abordagem multidisciplinar, com diagnóstico por imagem e tratamento anticoagulante precoce como pilares do manejo eficaz.

Palavras Chaves: Trombose venosa central, Trombofilia, Cefaleia, Pediatria.

70. PRIAPISMO NÃO ISQUÊMICO EM PACIENTE PEDIÁTRICO: RELATO DE CASO

ELANE SANTOS DA SILVA (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENATA MARIA SOARES ELOI LUZ (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA FERNANDA DE ANDRADE MELO E ARAUJO MOTTA (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LÍGIA OLIVEIRA DE ALMEIDA (HOSPITAL RIOS D'OR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), WAGNER GUSTAVO CAMPOS SILVA E NEVES (HOSPITAL QUINTA D'OR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LAÍSTINOCO SILVEIRA (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIA SEGAL GRINBAUM (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LARISSA COZZOLINO CARNEIRO (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUIZA DURANTE VIEIRA (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Priapismo é caracterizado pela presença de ereção prolongada não fisiológica. Pode ser classificado em alto fluxo, geralmente associado a traumas locais e baixo fluxo ou isquêmico, sendo este mais comum em pacientes com doença falciforme, envolvendo apenas os corpos cavernosos e mantendo a glândula e o tecido esponjoso periuretral flácidos. O priapismo de alto fluxo, em geral, é indolor, com uma ereção de intensidade moderada e ausência de sinais de isquemia no pênis. No de baixo fluxo, a ereção tende a ser muito dolorosa, com rigidez acentuada e aspecto pálido do pênis, indicando isquemia.

Descrição de caso: Paciente 6 anos, apresentou ereção peniana contínua sem dor ou disúria, iniciada em momento incerto. Procurou atendimento emergencial por persistência do quadro e oligúria nas últimas 24 horas. Relatava trauma peniano por queda da própria altura na semana anterior. Exames laboratoriais descartaram doença falciforme. Tomografia de pelve com contraste revelou fístula arteriocavernosa. Foi indicada conduta expectante por 7 dias, com seguimento ambulatorial em urologia e possível microembolização se não houvesse resolução. Recebeu alta após dois dias, com melhora progressiva sem necessidade de intervenção. Este relato descreve um caso de priapismo de alto fluxo (não isquêmico), condição geralmente provocada por trauma na região peniana ou pélvica, resultando na formação de uma fístula arteriocavernosa. O início do quadro costuma ser tardio, alguns dias após o trauma como no caso em questão. O diagnóstico segue uma sequência com história clínica, exame físico e a ultrassonografia com doppler peniano. A hipótese de doença falciforme foi descartada por exames laboratoriais. A tomografia computadorizada da pelve revelou presença de uma fístula arteriocavernosa. A punção dos corpos cavernosos nem sempre é necessária para diferenciar o priapismo de alto fluxo do tipo isquêmico (baixo fluxo). A abordagem inicial deve ser conservadora, reservando-se a embolização arterial para os casos refratários. No caso, optou-se por uma conduta expectante, com acompanhamento clínico.

Conclusão: O priapismo não isquêmico é raro na população pediátrica, geralmente causado por fístula

arteriolacunar que aumenta o fluxo arterial nos corpos cavernosos. Embora não seja considerado emergência urológica, pode causar lesão permanente ao tecido erétil se não tratado. A dificuldade de comunicação nas crianças pode atrasar o diagnóstico, ressaltando a importância da orientação familiar. Este relato visa destacar uma condição incomum na prática pediátrica. O diagnóstico foi confirmado pela clínica e imagem. Embora raramente abordado na literatura, o tema tem relevância clínica pelo risco de complicações tardias como disfunção erétil, reforçando a importância do reconhecimento precoce e tratamento adequado.

Palavras Chaves: Priapismo de alto fluxo, Trauma peniano.

71. O USO EXCESSIVO DE TELAS POR CRIANÇAS E SEUS IMPACTOS QUE SE ENTRELAÇAM COM SINTOMAS DO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA (TEA)

BEATRIZ CARVALHO SILVA (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), MARIANNE QUINTAS RABELLO MORAES (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL)

Introdução: O transtorno do espectro autista (TEA) é uma condição do neurodesenvolvimento, de etiologia multifatorial ainda não completamente elucidada, caracterizada por déficits persistentes na comunicação e na interação social, além da presença de padrões restritos e repetitivos de comportamentos, interesses ou atividades. A popularização do uso de dispositivos eletrônicos na infância tem gerado preocupações sobre seus impactos no desenvolvimento infantil. Nesse sentido, o presente trabalho permitiu discutir como a exposição excessiva às telas traz impactos tão severos que podem chegar a se confundir com TEA.

Descrição de caso: Paciente de 6 anos, sexo feminino, portadora de Síndrome Alcoólica Fetal, foi encaminhada pelo Neuropediatra à Pediatria e a Genética para avaliação por possível baixa estatura e baixo peso com TEA. Aos 2 anos, apresentou alterações de comportamento como, andar na ponta dos pés, rodar repetidamente em círculos, ausência de linguagem, choro frequente, ausência de resposta aos estímulos e tricotilomania ao ser contrariada. Foi sugerido pelo pediatra o diagnóstico de autismo. Aos 4 anos, persiste a ausência de linguagem, estereotípias e os sinais e sintomas referidos acima, além de ter iniciado com seletividade alimentar. Nesse ínterim, avaliada pelo neuropediatra, a paciente foi diagnosticada com TEA, nível 2 e TOD. Iniciou uso de risperidona, metilfenidato, melatonina e aripiprazol. À gestação, mãe 37 anos, G4A1P3, descolamento de placenta no segundo trimestre, infecção por dengue no

terceiro trimestre, com relato de consumo excessivo de álcool. Na consulta em março de 2025, apresentava peso e estaturas abaixo do escore z-3 e IMC entre o escore Z -2 e -3. Também apresentava tempo de telas de início precoce (aos 8 meses) com uso de celular vendo desenhos com média de 1 hora/dia. Aos 5 anos, fazia uso, em média, 14 horas/dia de celular vendo desenhos, vídeos e jogos. Na consulta aos 6 anos à pediatria, foi realizado o score para autismo (AQ-10) e escore para TDAH (SNAP-IV), com pontuação 0 para autismo e com pontuação 4 e 5 para TDAH, além de ter sido feita a análise do caso e discussão sobre a convergência de sintomas e diagnósticos. A mãe relata que paciente foi encaminhada à fonoaudiologia com ótima resposta e com redução expressiva do tempo de tela para 2h por dia resultando em bom prognóstico e diminuição dos sintomas.

Conclusão: Foi analisado a relação entre tempo de tela e TEA, hipóteses neurobiológicas subjacentes, possíveis repercussões cognitivas e sociais, bem como a avaliação da existência de evidências científicas que sustentem uma relação causal, ou se a conexão se limita a uma correlação estatística. Dessa forma, embora não haja certeza acerca da relação causal entre o TEA e a exposição excessiva a telas, há evidências de que sua exposição prolongada pode agravar sintomas em crianças em desenvolvimento, no que tange a déficits na comunicação, dificuldades na interação social e padrões de comportamento repetitivos.

Palavras Chaves: Tempo de tela excessivo, Desenvolvimento infantil.

72. DOENÇA PULMONAR INTERSTICIAL EM CRIANÇA COM DOENÇA DE NIEMANN-PICK TIPO C: RELATO DE CASO

ANA ALICE AMARAL IBIAPINA PARENTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAELA BARONI AURÍLIO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PAULA DO NASCIMENTO MAIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MICHELY ALEXANDRINO PINEIRO MASCARENHAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA DE FÁTIMA BAZHUNI POMBO SANT'ANNA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAQUEL TAVARES BORBA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA SOSSAI PACHECO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VICTOR FALCONE CANTANHEDE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VICTÓRIA BAPTISTA MACHADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FRANCY FRAUCHES AGUIAR PINTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MAYLA MAYUMI MIZUNO HOLANDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), THAÍS FIGUEIREDO DE SOUZA MAZZINE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome ChILD (do inglês - *childhood interstitial lung disease*) é uma condição rara que pode ter como causa doenças sistêmicas, como as de depósito. Apresentamos um caso de ChILD, posteriormente diagnosticada doença de Niemann-Pick tipo C (NPC) como causa-base da condição pulmonar.

Descrição de caso: Lactente, masculino, nascido a termo, apresentou, aos 2 meses de vida, quadro de icterícia neonatal e aumento de transaminases. Investigação inicial sugeriu colestase neonatal, biópsia hepática sugestiva de hipoplasia congênita de vias biliares. Evoluiu com bronquiolite grave e dependência de O₂. Radiografia de tórax: hipotransparência heterogênea difusa e tomografia computadorizada (TC) de tórax com áreas de vidro fosco e consolidações em segmentos posteriores bilaterais. Realizou lavado broncoalveolar, com GeneXpert detectável, sendo iniciado tratamento para tuberculose pulmonar. Evoluiu com internações por exacerbações respiratórias e atraso no neurodesenvolvimento. Manteve tosse e taquipneia, o mesmo padrão radiológico difuso e hepatomegalia. Avaliação para imunodeficiência e teste do suor negativos. Com 1 ano de vida, nova TC de tórax evidenciou extenso infiltrado em vidro fosco, áreas de consolidação, padrão em mosaico, e espessamento dos septos lobulares. Durante a investigação, evoluiu com leucopenia e plaquetopenia. Aos 2 anos, realizou teste genético para NPC com resultado positivo em homozigose do gene NPC1. Iniciou tratamento com miglustate, com boa resposta. Atualmente encontra-se em acompanhamento ambulatorial, com atraso global do desenvolvimento, taquidispneia e baqueteamento digital.

Conclusão: A síndrome ChILD deve ser suspeitada na presença de pelo menos 3 dos 4 critérios seguintes: 1) sintomas respiratórios (tosse, respiração rápida ou difícil, ou intolerância ao exercício), 2) sinais (taquipneia em repouso, estertores crepitantes, retrações, baqueteamento digital, hipodesenvolvimento ou insuficiência respiratória), 3) hipoxemia, e 4) alteração difusa na radiografia de tórax ou na TC. A Doença de NPC, por sua vez, é uma doença neurovisceral progressiva, por defeito no transporte intracelular de colesterol, de origem genética, levando ao acúmulo de gorduras nos lisossomos em diferentes tecidos. As manifestações clínicas são variadas: colestase neonatal transitória, visceromegalias, sinais e sintomas neurológicos e comprometimento das vias aéreas inferiores. O caso relatado apresentou ao longo de sua evolução os critérios para a síndrome ChILD, sendo por fim feito o diagnóstico de NPC como causa base. A síndrome ChILD é um grupo heterogêneo de doenças pulmonares, que podem estar relacionados a doenças sistêmicas. No caso em que a doença de depósito for a causa da lesão pulmonar, a manifestação respiratória pode ser a apresentação inicial e ter um curso insidioso, devendo sempre ser lembrada como diagnóstico diferencial.

Palavras Chaves: Niemann-Pick type C, Neonatal cholestasis, Pulmonary alveolar.

73. A FACE MULTISSISTÊMICA DO LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO JUVENIL

ROSHELLE DOS SANTOS ANDRADE BALEIXO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), CAMILA FERREIRA NOGUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIELA DE AZEVEDO ROSESTOLATO SOARES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIELLY PONTES RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), IZABELLA DOS SANTOS GOMES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), JOÃO PEDRO RODRIGUES GONÇALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), LAHIZ DE CARVALHO ESCRIVÃES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), SAMUEL STOLIER DE VILHENA MACHADO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), KATIA LINO BAPTISTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: O lúpus eritematoso sistêmico juvenil (LESJ) é uma doença autoimune multissistêmica que acomete indivíduos com menos de 18 anos, especialmente do sexo feminino. Sua etiologia é multifatorial e pouco compreendida. A diversidade clínica e a produção de autoanticorpos tornam seu diagnóstico, manejo e prognóstico desafiadores.

Descrição de caso: Paciente feminina, 13 anos, admitida em abril de 2025 com febre intermitente e fraqueza muscular proximal. Antecedente de estrabismo à direita há três anos e infecção por Chikungunya em dezembro de 2024, com evolução para poliartralgia, lesões em mucosas e pele, além de convulsão tônico-clônica com sangramento de mucosas. Ao exame: alopecia, úlceras orais, lesões crostosas em face e limitação de movimentos por artrite e miosite. Exames laboratoriais: inflamação aumentada, hipocomplementemia (C3 e C4), Coombs direto positivo, leucopenia com linfopenia, anemia, plaquetopenia, hematuria, proteinúria, piúria e autoanticorpos positivos (anti-Sm, anti-DNA, anticoagulante lúpico, FAN 1/1280 homogêneo e 1/320 pontilhado fino). Imagens: derrames pleural, pericárdico e articular leves, ecocardiograma com strain longitudinal global do VE borderline (-16,5%, Z-score -2,2), disfunção sistólica leve, disfunção diastólica, insuficiência mitral leve e taquicardia sustentada. Retinografia: borramento dos discos ópticos e exsudatos. Angiografia: múltiplos exsudatos algodonosos e tortuosidade vascular. RM de órbitas: atrofia dos músculos retos medial e inferior. Após tratamento, houve melhora parcial das lesões oculares e do estrabismo. O diagnóstico do LESJ baseia-se em critérios clínicos, laboratoriais e sorológicos, além de biópsias, quando indicadas. Utilizando os critérios diagnósticos do American College of Rheumatology (ACR), a paciente apresenta mais de quatro critérios: alopecia, fotossensibilidade, úlceras orais, artrite, miosite, nefrite, retinite, serosites, pancitopenia com Coombs positivo e autoanticorpos com complemento reduzido. A melhora do estrabismo com imunossupressão sugere miosite orbitária. As manifestações podem ocorrer

simultaneamente ou de forma progressiva. A infecção por Chikungunya possivelmente atuou como gatilho imunológico. Casos semelhantes já foram observados em LES em adultos, nos quais o aumento de mediadores inflamatórios decorrente da infecção pode desencadear estresse imunológico e favorecer o surgimento de autoimunidade.

Conclusão: A diversidade de manifestações clínicas no LESJ impõe desafios diagnósticos e exige abordagem cuidadosa. A possível associação com infecção viral reforça a importância de investigar gatilhos ambientais. O manejo multidisciplinar é essencial para reduzir complicações e melhorar o prognóstico.

Palavras Chaves: Lúpus juvenil, Autoimunidade. Chikungunya, LESJ.

74. O DESAFIO DIAGNÓSTICO FRENTE À ALTERAÇÃO PULMONAR CONGÊNITA: RELATO DE CASO DE LACTENTE COM CPAM

MARIA CLARA GOMES DO AMARAL LÍCIO (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANDRESSA ARANTES ALVAREZ (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LEONARDO YLLEL DA ROCHA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), TANIA WROBEL FOLESCU (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENATA WROBEL FOLESCU COHEN (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VIVIANE MAURO CORREA MEIER (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PALOMA DUARTE COELHO (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), NATÁLIA NETO DIAS BARBOZA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PATRÍCIA FERNANDES BARRETO MACHADO COSTA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A malformação congênita das vias aéreas pulmonares (CPAM), anteriormente denominada malformação adenomatoide cística (MAC), apresenta cinco tipos histológicos distintos e ocorre em 1 a cada 4:100 mil nascimentos. Devido aos riscos de malignização e outras complicações, a ressecção programada do lobo pulmonar acometido é recomendada mesmo em crianças assintomáticas.

Descrição de caso: Lactente do sexo feminino, com 1 mês e 27 dias, parda, nascida por cesariana indicada por suspeita de MAC em ultrassonografia morfológica, que revelou cistos pulmonares no pulmão esquerdo. Apresentou boa vitalidade ao nascimento, exames de rotina normais e tomografia de tórax evidenciando área enfisematosa no lobo inferior esquerdo (LIE), com formações císticas em seu interior. Recebeu alta com encaminhamento à pneumologia. Na avaliação inicial, apresentava sinais vitais estáveis, desenvolvimento compatível com a idade e leve redução do murmúrio vesicular em base pulmonar esquerda inferior. Realizou tomografia de tórax com contraste venoso sob sedação, que evidenciou múltiplos cistos aéreos de paredes finas agrupados nas porções posteriores do LIE, determinando desvio contralateral do mediastino, confirmando o diagnóstico de CPAM. Foi avaliada pela cirurgia pediátrica e permanece em acompanhamento para futura intervenção cirúrgica.

Conclusão: O caso descrito de CPAM assintomática no LIE está de acordo com a literatura vigente: destaca-se o papel do ultrassom pré-natal no rastreamento, sendo a CPAM geralmente uma malformação isolada, o lobo inferior é o mais acometido (cerca de 75% dos casos), a apresentação multilobar ou bilateral é rara, e a cirurgia eletiva é frequentemente indicada. O achado de desvio contralateral do mediastino também reforça a extensão anatômica da lesão. O aumento da realização de ultrassonografias pré-natais e os avanços na qualidade da imagem têm contribuído para o diagnóstico precoce das lesões pulmonares congênitas. Entretanto, a tomografia computadorizada pós-natal é essencial não apenas para estadiamento, mas também para investigar malformações associadas, especialmente de origem vascular. Neonatos e lactentes com CPAM requerem acompanhamento especializado, com vigilância para possíveis complicações como desconforto respiratório, infecções recorrentes, dor torácica, pneumotórax e tosse crônica. Infecções repetidas podem dificultar a abordagem cirúrgica.

Palavras Chaves: CPAM, Malformações pulmonares congênitas, Cistos pulmonares.

75. BRONQUIECTASIAS EM PEDIATRIA: QUANDO O DESAFIO SE TORNA MAIS DESAFIADOR

LETÍCIA AZEVEDO BARRETO (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JÚLIA VIEIRA DA CUNHA MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANDRESSA ARANTES ALVAREZ (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), TANIA WROBEL FOLESCU (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE

DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENATA WROBEL FOLESCU COHEN (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SAYONARA MARIA DE CARVALHO GONZALEZ (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA EDUARDA GOMES (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PATRÍCIA FERNANDES BARRETO MACHADO COSTA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: As bronquiectasias na pediatria são desafiadoras e associadas a infecções respiratórias recorrentes. Embora a fibrose cística (FC) seja a principal causa lembrada, condições como imunodeficiências e doenças genéticas raras, como a discinesia ciliar primária (DCP), também devem ser consideradas. O diagnóstico precoce é essencial para evitar dano pulmonar irreversível, mas a sobreposição de sintomas e a escassez de exames especializados dificultam sua confirmação. Este trabalho relata a trajetória diagnóstica de uma paciente com bronquiectasias e etiologia inicialmente incerta, ilustrando o impacto da investigação aprofundada e do seguimento especializado.

Descrição de caso: Paciente feminina, nascida a termo, com desconforto respiratório neonatal e internação em UTI, sem necessidade de ventilação. Aos 8 anos, apresentou pneumonia e TCAR com bronquiectasias bilaterais. Encaminhada ao especialista, apresentava teste do suor normal (17 mEq/L), estado nutricional preservado, elastase fecal normal, endoscopia respiratória e lavado broncoalveolar sem alterações, além de painel viral, BAAR, GeneXpert e investigação imunológica (realizada cinco vezes) negativos. Ao exame físico, baqueteamento digital e estertores crepitantes basais bilaterais. O escore PICADAR foi 7 (risco moderado para DCP), e a paciente foi incluída em coorte de pesquisa (CAAE: 70963023.8.0000.5269), com coleta de sangue para sequenciamento do exoma por NGS. Foram identificadas as mutações F508del e D1152H no gene CFTR, ambas patogênicas, confirmando o diagnóstico de FC após sete anos de investigação.

Discussão: O caso ilustra a complexidade diagnóstica das doenças raras na infância, especialmente em quadros de bronquiectasias com exames iniciais normais. A paciente apresentava sintomas respiratórios crônicos compatíveis com DCP e FC, mas sem alterações pancreáticas ou colonização típica por *Pseudomonas aeruginosa*. O banco CFTR2 descreve a combinação F508del/D1152H como associada a fenótipo leve, compatível com o caso. O escore PICADAR auxiliou na triagem para DCP, mas o diagnóstico final foi possível apenas por meio de sequenciamento genético, reforçando seu valor em contextos de triagem negativa.

Conclusão: A investigação de bronquiectasias deve ser ampla e persistente, principalmente quando os testes

iniciais não indicam etiologia. A atuação multidisciplinar e o acesso a exames genéticos são fundamentais para diagnóstico e manejo adequados. Este caso mostra como a suspeita clínica ampliada e o seguimento sistemático podem alterar significativamente o desfecho clínico.

Palavras Chaves: Bronquiectasias, Fibrose cística, Diagnóstico diferencial.

76. ENDOCARDITE INFECCIOSA MITRAL POR SEPSE DE FOCO CUTÂNEO

IAGO NYRI (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LAURO SIQUEIRA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANETTE BOABAI (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAROLINA ANTUNES (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DIOGO PINNOTI (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EDVALDO THERIO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ELIANE LUCAS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FERNANDA CORREIA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MAURICIO AMIM (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), NATHALIE BRAVO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), OTAVIO CANTO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL PIMENTEL (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENATA TAVARES (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SIMONE LATORRACA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), TALITA NOLASCO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A endocardite infecciosa (EI) em crianças é uma entidade potencialmente fatal, que acomete o endocárdio (aparelho valvar, subvalvar e endocárdio), próteses valvares, condutos, enxertos e eletrodos de marcapasso. Os agentes infecciosos mais comuns são as bactérias, especialmente *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus viridans*, *Streptococcus epidermidis* e Gram-negativas. Entretanto, outros agentes como fungos, microbactérias e clamídias também podem ser encontrados.

Descrição de caso: JPDC, 6 anos, masculino, procurou emergência após trauma em tornozelo esquerdo. Havia dor local, edema e hiperemia, sendo prescrito sintomáticos. Posteriormente procura várias vezes serviços médicos devido a manutenção dos sintomas, chegando a ter o membro acometido imobilizado. Após 15 dias o menor evoluiu com febre e quadro tóxico, sendo indicada a internação com suspeita de sepse de foco cutâneo. O exame de admissão no Centro de Terapia Intensiva (CTI) mostrou: peso 24,5 kg, exames laboratoriais com: Hb 9,9 g%, Ht 29,2, Leucócitos 15.700 mm³, PCR 32,7. Foi realizado Tomografia Computadorizada (TC) da perna evidenciou

abscesso desde região infrapatelar até dorso do pé, com sinais de tromboflebite em veias poplítea, tibial e fibular. Foi iniciada antibioticoterapia de amplo espectro. Evoluiu com embolização séptica para múltiplos órgãos, além de trombose venosa profunda (TVP) extensa na perna acometida. Hemocultura evidenciou crescimento de *Staphylococcus aureus*. Foi solicitado ecocardiograma que evidenciou: sobrecarga das cavidades esquerdas e imagem hiperecoica sugestiva de vegetação localizada em valva mitral (2,0 cm²) com insuficiência (IM) moderada a severa. Foi mantida antibioticoterapia e introduzida anticoagulação. No sexto dia de internação apresentou alterações neurológicas com déficit motor em dimídio esquerdo com necessidade de ventilação mecânica. Ao ecocardiograma de controle, não foi observada imagem em aparelho valvar mitral sugerindo possível embolia. A TC de crânio que mostrou imagem sugestiva de AVC isquêmico. Apresentou evolução favorável com recuperação das sequelas neurológicas. Atualmente em seguimento ambulatorial, e devido a presença de IM importante foi indicada a correção valvar cirúrgica.

Conclusão: A EI ocorre com maior frequência em portadores de cardiopatias congênitas ou adquiridas (em especial por Febre Reumática), e em pós-operatório de cirurgia cardíaca – principalmente se presença de dispositivos intracardíacos. Pode ocorrer em pacientes sem doença estrutural cardíaca na presença de fatores de risco como: cateter central de longa permanência, imunossupressão, recém-nascidos ou crianças com condições crônicas debilitantes. O diagnóstico é baseado nos critérios modificados de Duke, que combinam achados clínicos, laboratoriais e ecocardiográficos. O tratamento preconizado inclui antibioticoterapia intravenosa prolongada (4 a 6 semanas), guiada por cultura e antibiograma, podendo ser necessária intervenção cirúrgica em alguns casos.

Palavras Chaves: Endocardite bacteriana, Acidente vascular cerebral, Pediatria.

77. CUIDADOS PALIATIVOS NA SÍNDROME DE EDWARDS: UM RELATO DE CASO

MARIA RAQUEL DE NOVAES TEODORO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), BÁRBARA NEFFÁ LAPA E SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIEL EDUARDO DURÁN BUSTAMANTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), DIOVANNA LIMA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), RAFAELLA SANTOS MADUREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), CARLA RESENDE VAZ OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), JOÃO PEDRO RODRIGUES GONÇALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL),

GABRIELLY PONTES RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), CAMILA FERREIRA NOGUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ALFREDO LIMA DE ANDRADE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ANA LÍDIA SILVA MARINS DE NAZARENO CIMADA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome de Edwards é uma aneuploidia autossômica causada pela trissomia do cromossomo 18. Essa condição resulta em múltiplas malformações congênitas e déficits cognitivos, sendo a segunda trissomia mais comum após a do cromossomo 21. Tradicionalmente, recém-nascidos diagnosticados com trissomia 18 recebem cuidados de conforto, por se tratar de uma condição considerada letal. O cuidado integral demanda uma abordagem multidisciplinar e suporte empático, fundamentais para que as famílias enfrentem decisões médicas e éticas complexas, como a alimentação e intervenções invasivas. Este trabalho tem como objetivo relatar um caso de paciente com síndrome de Edwards e os cuidados paliativos prestados.

Descrição de caso: Lactente, feminino, 7 meses, com diagnóstico confirmado de síndrome de Edwards por cariótipo, apresentava desnutrição grave e dificuldade na progressão da dieta. Foi internada em unidade terciária com distensão abdominal, constipação e irritabilidade, sintomas com 15 dias de evolução. Durante a internação, houve febre intermitente, sialorreia, tosse esparsa e rinorreia. Identificou-se hiperemia com secreção purulenta na gastrostomia, sendo instituída antibioticoterapia e manejo local da ferida. A dieta foi modificada para fórmula extensamente hidrolisada, isenta de lactose, com melhora clínica subsequente: resolução da febre, distensão e normalização das dejeções. Ressalta-se que, durante a internação, além do tratamento clínico, foram implementadas medidas de alívio sintomático com foco em conforto, como posicionamento adequado para facilitar o padrão respiratório, analgesia conforme escala de dor pediátrica e cuidados com a higiene da pele. Realizou-se ainda reunião com a família para construção compartilhada do plano terapêutico e orientação quanto ao prognóstico reservado, bem como a prestação de cuidados paliativos pela equipe multidisciplinar. O caso evidencia a importância da integração entre o cuidado clínico e paliativo desde a admissão hospitalar. A introdução precoce de cuidados paliativos em crianças com doenças que ameaçam a vida é essencial para o alívio do sofrimento e para o suporte contínuo à família. No contexto da síndrome de Edwards, a abordagem ética dos cuidados paliativos inclui a ortotanásia, valorizando o bem-estar e a dignidade do paciente, bem como comunicação empática, preparo cuidadoso para a alta e o acompanhamento da família após decisões críticas. A prática responsável da ortotanásia requer não apenas competência técnica, mas também sensibilidade ética, sustentada por uma atuação integrada das equipes multidisciplinar e transdisciplinar.

Conclusão: Este relato destaca como a introdução dos cuidados paliativos, mesmo em ambiente hospitalar, pode proporcionar conforto e dignidade ao paciente com síndrome de Edwards. Estratégias específicas como controle

de sintomas, apoio familiar, capacitação profissional, integração da equipe de saúde e tomada de decisões compartilhadas foram fundamentais para garantir um cuidado centrado na criança.

Palavras Chaves: Síndrome de Edwards, Cuidados paliativos, Multidisciplinar.

78. PARACOCCIDIOIDOMICOSE JUVENIL COM ENVOLVIMENTO OSTEOLÍTICO E MASSA MEDIASTINAL: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO EM PEDIATRIA

FELIPE MOLITERNO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ANA LUIZA C. FARIA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), CATARINA D. AVERSA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), THAINA HUTTER C. GOMES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ANA BEATRIZ G. DE ALMEIDA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), LILIAM LETICIA DOS SANTOS (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ANNA CLARA FARIA DUARTE (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), SOLIMAR STUMPF CORDEIRO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), MARIANA VENTURA SOARES NEVES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ADLIZ DA ROCHA SIQUEIRA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), NATHALIA VEIGA MOLITERNO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), MARIA PAULA OLIVEIRA CAMPOS (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), LARISSA DAMASCENO GUEDES PEREIRA E SILVA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ENEIDA QUADRIO DE OLIVEIRA VEIGA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ALVARO VEIGA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: A paracoccidiodomicose é uma infecção causada pelo fungo *Paracoccidioides brasiliensis*, presente no solo e em vegetais, que pode afetar múltiplos órgãos, especialmente pulmões, cavidade oral, orofaringe, pele e linfonodos. A transmissão ocorre por inalação de esporos suspensos no ambiente, sobretudo em locais com poeira. As manifestações clínicas incluem anorexia, perda ponderal, tosse, febre, prurido, úlceras orais e linfonodomegalias.

Descrição de caso: Pré-escolar, 4 anos, sexo masculino, previamente hígido, iniciou quadro de tosse seca noturna, coriza, perda ponderal e febre (39,0°C). Foi tratado com amoxicilina-clavulanato por 10 dias e azitromicina por 5 dias, sem melhora. Internado para investigação, a tomografia de tórax revelou nódulo pulmonar sólido no lobo inferior esquerdo. Suspeitou-se de tuberculose pulmonar, sendo iniciado esquema RIP empírico. Após uma semana, manteve febre e perda ponderal, com edema simétrico de membros

inferiores (1+/4) e edema periorbitário secundário à hipoalbuminemia (albumina: 2,7 g/dL, globulina: 4,37 g/dL, proteínas totais: 7,09 g/dL, proteinúria de 24h: 11,8 g/dL). Suspeitou-se de nefrite túbulo-intersticial, sendo suspenso o tratamento para tuberculose. Evoluiu com edema doloroso no polegar direito, sem adenomegalias. Radiografia evidenciou lesão osteolítica em metacarpo. Nova tomografia mostrou massa cística mediastinal posterior (82×27×36 mm) e linfonodomegalias (maior: 28×23 mm). Após 30 dias de internação, surgiu lesão nodular subcutânea dorsal direita, possibilitando biópsia guiada por ultrassom. O esfregaço e a pesquisa direta evidenciaram *P. brasiliensis*. Iniciou-se Anfotericina B lipossomal (5 mg/kg/dia). Após 90 dias de internação, apresentou melhora clínica, laboratorial e radiológica, recebendo alta com uso ambulatorial de itraconazol oral.

Discussão: A paracoccidioidomicose juvenil é rara e de diagnóstico desafiador. Neste caso, a apresentação foi atípica, com lesão óssea lítica e massa mediastinal — local de difícil acesso para coleta histopatológica devido ao risco de mediastinite. O diagnóstico foi possível apenas com o surgimento de lesão subcutânea, que permitiu a pesquisa direta do fungo. O diagnóstico diferencial inclui tuberculose, criptococose e histoplasmose. Confirmada a doença, o tratamento com Anfotericina B foi iniciado, exigindo monitoramento da função renal.

Conclusão: O caso ressalta a importância do diagnóstico precoce e do tratamento adequado da paracoccidioidomicose, sobretudo na forma juvenil, mais grave e menos descrita, com envolvimento osteolítico e manifestações sistêmicas. O uso de Anfotericina B mostrou-se eficaz, destacando a necessidade de acompanhamento nefrológico. A evolução favorável com alta hospitalar e seguimento ambulatorial evidencia a relevância da anamnese, do exame físico detalhado e do manejo clínico adequado.

Palavras Chaves: Paracoccidioidomicose, Infecção fúngica invasiva, Osteólise.

79. HIPERPLASIA DE CÉLULAS NEUROENDÓCRINAS NA INFÂNCIA: IMPORTÂNCIA DO RECONHECIMENTO CLÍNICO E RADIOLÓGICO

JÚLIA VIEIRA DA CUNHA MOREIRA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETÍCIA AZEVEDO BARRETO (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PATRÍCIA FERNANDES BARRETO MACHADO COSTA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), TANIA WROBEL FOLESCU (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE

DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENATA WROBEL FOLESCU COHEN (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VIVIANE MAURO CORREA MEIER (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PALOMA DUARTECOELHO (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), NATÁLIA NETO DIAS BARBOZA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PATRÍCIA FERNANDES BARRETO MACHADO COSTA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A hiperplasia de células neuroendócrinas do lactente (HCNEL) é uma doença pulmonar intersticial da infância, de etiologia ainda indefinida, que apresenta bom prognóstico. Manifesta-se principalmente com taquipneia, retrações, hipoxemia e estertores, podendo estar associada a manifestações inespecíficas como dificuldade de ganho de peso e problemas no crescimento. Radiologicamente, caracteriza-se por opacidades em vidro fosco nas regiões centrais dos pulmões, envolvendo pelo menos quatro lobos, especialmente no lobo médio e na língua, achado com sensibilidade de 78% e especificidade de 100%, segundo Brody et al³. O segundo achado mais comum é o aprisionamento aéreo. O reconhecimento desse padrão radiológico, aliado aos achados clínicos, permite o diagnóstico sem a necessidade de biópsia pulmonar, contribuindo para um manejo menos invasivo e mais seguro.

Descrição de caso: Paciente masculino, nascido a termo, triagem neonatal normal, que apresentou desconforto respiratório desde o nascimento, com saturação de oxigênio de 92% ao ar ambiente. Evolui com piora aos 7 meses, quando realiza radiografia de tórax e ecocardiograma, ambos normais. Aos 10 meses, em consulta com pneumologista pediátrico, apresentava taquipneia (77 irpm), tiragem subcostal, retração de fúrcula esternal e saturação de 92% ao ar ambiente. Exames laboratoriais foram normais. Solicitou-se TCAR, que evidenciou opacidades em vidro fosco nas regiões centrais dos pulmões, especialmente no lobo médio e língua, além de aprisionamento aéreo, achados característicos da HCNE. Com base na associação de dados clínicos e tomográficos, foi feito o diagnóstico de HCNEL.

Conclusão: O lactente apresentou desconforto respiratório e dispneia desde o nascimento, com hipóteses diagnósticas iniciais amplas, incluindo causas cardíacas, metabólicas, neuromusculares, centrais, exógenas e respiratórias. Exames complementares e avaliação clínica permitiram excluir as causas não respiratórias, direcionando a investigação para causas pulmonares, como obstruções de vias aéreas, doenças pulmonares intersticiais e hipertensão pulmonar. Entre as causas pulmonares, destaca-se a HCNE, pertencente ao grupo de doenças pulmonares intersticiais na infância (síndromes chILD). Estas síndromes devem

ser consideradas em casos de desconforto respiratório persistente, especialmente quando se observam sintomas como taquipneia, hipoxemia e alterações difusas em exames de imagem, após exclusão de causas mais frequentes. Neste caso, o diagnóstico precoce de HCNE permitiu o manejo adequado, evitando exames invasivos desnecessários e garantindo melhor prognóstico. Este relato reforça a importância da abordagem sistemática das causas de desconforto respiratório persistente no lactente e a inclusão da HCNE no diagnóstico diferencial das doenças pulmonares intersticiais na infância.

Palavras Chaves: HCNE, Tomografia computadorizada, Vidro fosco.

80. DERMATOMIOSITE JUVENIL COM COMPROMETIMENTO PULMONAR E PERDA PONDERAL: DESAFIO DIAGNÓSTICO EM ADOLESCENTE

AMANDA CALAIS CAMPOS FRANCO (CENTRO UNIVERSITÁRIO FAMESC. BOM JESUS DO ITABAPOANA-RJ, BRASIL), WINÍCIUS CARDOSO DONATTI (CENTRO UNIVERSITÁRIO FAMESC. BOM JESUS DO ITABAPOANA-RJ, BRASIL), AMARO ALVES FERNANDES (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL FRANCISCO DE ASSIS. BOM JESUS DO ITABAPOANA-RJ, BRASIL), IGOR COSTA ALVES RANGEL (CENTRO UNIVERSITÁRIO FAMESC. BOM JESUS DO ITABAPOANA-RJ, BRASIL), DAVID PABLO SILVA SOTELO (CENTRO UNIVERSITÁRIO FAMESC. BOM JESUS DO ITABAPOANA-RJ, BRASIL)

Introdução: As miopatias inflamatórias idiopáticas da infância, como a dermatomiosite juvenil, representam desafio diagnóstico quando manifestações atípicas se sobrepõem ao quadro clínico clássico. Este relato descreve um caso com envolvimento pulmonar, disfagia e emagrecimento acentuado, com entrada hospitalar com diagnóstico prévio de síndrome de Guillain-Barré.

Descrição de caso: Adolescente de 13 anos e 8 meses foi admitido em 02/09/2024 com disfagia, fraqueza muscular progressiva e perda de peso. Evoluía em domicílio com insuficiência respiratória e pneumonia aspirativa. Hipótese diagnóstica inicial de síndrome de Guillain-Barré foi descartada após análise do líquido (03/09) sem alterações significativas. Exames laboratoriais feitos entre 04/09/2024 e 10/09/2024 revelaram CK de 4140U/L, mioglobina 1597,4ng/mL, FAN 1:640 (padrão pontilhado fino), Aldose: 41,0 U/L e TGO: 245U/L. A eletroneuromiografia foi compatível com distúrbio miopático crônico associado à desmielinização. Apresentava lesões cutâneas e derrame articular, sugerindo doença autoimune. Iniciado tratamento com prednisona e azatioprina, seguido de pulsoterapia com metilprednisolona. Houve melhora progressiva com ganho de mais de 12 kg e estabilização dos dados laboratoriais como TGO:80U/L e diminuição exponencial de CK:689,8U/L.

Conclusão: A apresentação com sintomas respiratórios, disfagia e fraqueza proximal mascarou o diagnóstico de miopatia inflamatória juvenil. O FAN elevado, os marcadores musculares alterados e a resposta à imunossupressão reforçaram o diagnóstico de dermatomiosite juvenil. A ausência de biópsia muscular não impediu o tratamento precoce, fundamental na melhora do prognóstico funcional. Este caso ilustra a importância de reconhecer apresentações atípicas de miopatias inflamatórias em crianças e adolescentes, com destaque para o papel de exames complementares e resposta terapêutica na confirmação diagnóstica.

Palavras Chaves: Dermatomiosite juvenil, Pediatria, Hebiatria.

81. CATARATA TRAUMÁTICA ASSOCIADA A LACERAÇÃO DE CÓRNEA EM PACIENTE PEDIÁTRICO

MATHEUS FIGUEIREDO MOUTELA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FERNANDO TARCSAY MARQUES NETO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETICIA JABOR VEIGA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANTONIO MONTEIRO DE CARVALHO MALHEIROS (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EDUARDO JORGE CUSTÓDIO DA SILVA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KÁTIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A catarata traumática é uma rara e grave complicação ocular, resultante de traumas que afetam o cristalino, comprometendo a acuidade visual. São responsáveis por 12% a 29% de todas as cataratas pediátricas. É frequente o aumento da inflamação, ambliopia, lesões da córnea, tecido uveal e estruturas angulares, ruptura da cápsula anterior e/ou posterior da lente, luxação da lente, e complicações do segmento posterior que tornam o diagnóstico e tratamento mais desafiadores. Pode resultar em sequelas permanentes, como cegueira unilateral. A laceração corneana (LC) altera a dinâmica da câmara anterior e pode favorecer o desenvolvimento de catarata. Complicações como infecções, glaucoma traumático e uveíte podem ocorrer. O diagnóstico precoce e a intervenção cirúrgica são essenciais para a recuperação visual e prevenção de complicações a longo prazo.

Descrição de caso: Feminina, 12 anos, admitida com dor ocular e perda de acuidade visual no olho direito (OD) após trauma ocorrido 3 dias antes durante atividade recreativa. A paciente relatou dor intensa e visão turva no OD após ser atingida por um objeto. No exame oftalmológico, a acuidade visual no OD foi reduzida para movimento de mãos, enquanto o olho esquerdo (OE) manteve acuidade. Foi observada uma LC em formato de 'J', com câmara anterior rasa e catarata

traumática no OD. As conjuntivas e escleras estavam íntegras. O diagnóstico de LC associada a catarata traumática foi confirmado, e a paciente foi internada para avaliação e tratamento cirúrgico (TC) emergencial. A conduta inicial incluiu antibióticos tópicos e analgésicos para controle da dor. O TC consistiu em ceratorrafia para reparo da córnea e restauração da câmara anterior. Alta no D4. A catarata traumática é uma opacificação do cristalino resultante de traumas oculares, podendo se manifestar imediatamente ou após um período variável. É frequentemente secundária a traumas contusos ou penetrantes que afetam a cápsula do cristalino e a córnea. A laceração da córnea, comum em traumas mecânicos, como no caso descrito, pode prejudicar a função visual diretamente e predispor a complicações, como infecções e alterações na formação da câmara anterior. A combinação de LC e catarata traumática é rara e exige um tratamento cirúrgico complexo. A abordagem deve incluir ceratorrafia para reparo da córnea e restauração da câmara anterior, além do controle da infecção e da dor. O manejo adequado deve considerar as complicações possíveis, como infecções secundárias, glaucoma e perda de acuidade visual e atendimento especializado imediato redução do dano e preparo para cirurgia reparadora definitiva (colocação de lente intraocular) depois da resolução da fase inflamatória aguda.

Conclusão: A LC com catarata traumática exige diagnóstico precoce e intervenção cirúrgica especializada. O trauma ocular grave, especialmente em pacientes pediátricos, demanda uma abordagem multidisciplinar e vigilância constante para otimizar os resultados e reduzir o risco de sequelas permanentes.

Palavras Chaves: Catarata traumática, Laceração da córnea, Pediatria.

82. ESCLEROSE TUBEROSA – QUANDO O PEDIATRA SUSPEITA, O DIAGNÓSTICO ACONTECE

ISABELA DA SILVA MACHADO (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), GLEYSON DA CRUZ PINTO (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ. UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIA CARONI COSTA (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), MARIANA COSTA MAIA (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), ISAÍAS SOARES DE PAIVA (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), CAROLINE GRAÇA DE PAIVA (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA JOSÉ ALENCAR. BRASÍLIA-DF, BRASIL), MARIANE LINS DOMINGOS DA SILVA (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), MATEUS PINHO DA COSTA (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL)

Introdução: A esclerose tuberosa (ET) é uma condição genética rara, de herança autossômica dominante,

caracterizada por um amplo espectro de manifestações clínicas decorrentes da formação de hamartomas multissistêmicos, incluindo o sistema nervoso central, pele, rins, coração, olhos e pulmões. É causada por variantes patogênicas nos genes TSC1 ou TSC2, que codificam proteínas envolvidas na regulação negativa da via mTOR — fundamental para o controle do crescimento e diferenciação celular. As manifestações neurológicas, como epilepsia refratária e transtorno do espectro autista, são frequentes e impactam significativamente a qualidade de vida. Máculas hipocrômicas em forma de “folha de freixo”, angiofibromas faciais e alterações renais são pistas clínicas importantes. A incidência estimada é de 1 a cada 6.000 a 10.000 nascidos vivos. O diagnóstico precoce e o acompanhamento multidisciplinar são essenciais para o manejo adequado e prevenção de complicações. O diagnóstico é confirmado por: (1) identificação de variante patogênica em heterozigose nos genes TSC1 ou TSC2, (2) presença de dois critérios maiores, ou (3) um critério maior e dois ou mais critérios menores.

Descrição de caso: Relatar uma escolar com diagnóstico clínico de Esclerose Tuberosa. Probanda do sexo feminino, 5 anos, encaminhada à consulta em Genética por suspeita de Esclerose Tuberosa. Filha de pais jovens, sem consanguinidade. Mãe G3P3. Gestação sem intercorrências, com pré-natal incompleto. Nega uso de teratógenos. Nascida a termo, por cesariana devido à parada de progressão do trabalho de parto, sem sinais de asfixia. Peso ao nascer: 3.685 g, comprimento: 51 cm, perímetro cefálico: 36 cm — adequada para a idade gestacional. Triagens neonatais normais. Desenvolvimento neuropsicomotor típico. Ao exame morfológico: estatura normal, normocefalia, fronte ampla com hipertricrose, sobrancelhas retificadas, telecanto, fendas palpebrais inclinadas para cima, base nasal quadrada e deprimida, dorso nasal achatado e columela curta. Presença de angiofibromas faciais, placas de Shagreen em região sacral e dez máculas hipocrômicas em forma de “folha de freixo” no tegumento. Ressonância magnética de encéfalo evidenciou nódulos subependimários.

Conclusão: O diagnóstico de ET foi estabelecido clinicamente pela presença de múltiplos critérios maiores: angiofibromas faciais, mais de três máculas hipocrômicas (formato de folha de freixo), placas de Shagreen e nódulos subependimários. Este caso reforça a importância do olhar atento do pediatra geral, que frequentemente é o primeiro profissional médico a observar os sinais iniciais desta condição. A identificação precoce de manifestações cutâneas típicas e alterações no desenvolvimento, mesmo que sutis, pode direcionar o encaminhamento oportuno para a genética, e demais especialidades, para iniciar a investigação adequada, permitindo intervenções precoces, prevenção de complicações e melhor qualidade de vida desses pacientes.

Palavras Chaves: Esclerose tuberosa, Genes TSC1 e TSC2.

83. SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY ASSOCIADA À SÍNDROME PÓS-TROMBÓTICA: RELATO DE CASO

YANNE BORGES ARAÚJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ELISE OLIVEIRA COELHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome de Klippel-Trenaunay (SKT) é um distúrbio congênito raro caracterizado por uma tríade de malformações capilares e venosas, além de hipertrofia de membros. A etiologia ainda não está completamente esclarecida, mas avanços genéticos recentes sugerem a participação do gene PIK3CA na patogênese da síndrome.

Descrição de caso: Paciente do sexo masculino, 7 anos, apresentou, aos 9 meses de idade, manchas do tipo “vinho do Porto” acometendo o hemitórax direito (membro superior, tórax, abdômen e membro inferior), sendo diagnosticado com SKT. Evoluiu com dilatação e tortuosidade da veia safena magna direita, acompanhadas de sinais de insuficiência venosa, apresentando episódio de tromboflebite aos 3 anos, quando iniciou tratamento com ácido acetilsalicílico. Aos 5 anos, notava-se assimetria dos membros inferiores, com maior volume e comprimento do membro inferior direito em relação ao esquerdo, além de veias varicosas e presença de veia marginal lateral visível. Evoluiu com sinais compatíveis com síndrome pós-trombótica, como edema persistente e sensação de peso no membro acometido. O paciente encontra-se em acompanhamento regular com a equipe de pediatria.

Conclusão: A SKT costuma manifestar-se ao nascimento ou na infância, com prevalência estimada em 1 para cada 100.000 nascidos vivos. Sua fisiopatologia envolve malformações capilares, venosas e linfáticas associadas à hipertrofia de tecidos moles e ósseos. As principais complicações incluem dor, ulcerações, hemorragias e eventos trombóticos. A ocorrência de trombose venosa, como no caso apresentado, pode resultar em síndrome pós-trombótica, caracterizada por edema crônico, sensação de peso, dor e alterações tróficas, agravando a disfunção do membro afetado. O diagnóstico é clínico, com suporte de exames de imagem como ultrassonografia Doppler, ressonância magnética e tomografia computadorizada, que auxiliam na caracterização das malformações vasculares e do crescimento assimétrico. O tratamento é multidisciplinar, voltado ao controle sintomático e à prevenção de complicações, podendo incluir desde medidas conservadoras, como compressão elástica, até intervenções como escleroterapia e cirurgia em casos selecionados. A monitorização periódica é essencial para adequar a conduta ao desenvolvimento da criança. A síndrome de Klippel-Trenaunay apresenta variabilidade clínica significativa, exigindo diagnóstico precoce e abordagem multidisciplinar para prevenir complicações e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. O presente caso reforça a importância do acompanhamento individualizado e contínuo na pediatria,

especialmente frente a complicações como a síndrome pós-trombótica.

Palavras Chaves: Síndrome de Klippel-Trenaunay, Malformação venosa, Pediatria.

84. SÍNDROME DE EDWARDS COM MALFORMAÇÃO DE CHIARI TIPO II: UM RELATO DE CASO

EDUARDA VIEIRA RODRIGUES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA LUÍSA BORGES NEVES MANHÃES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JASMIN AMORIM PACHECO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL COIMBRA GONÇALVES DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANDREA DI MARTINO MACEDO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ERICA RICCIO FACIO ALAMY (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARTA DE ALENCAR ROSA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A trissomia do cromossomo 18, também conhecida como síndrome de Edwards (SE), é a segunda trissomia mais frequente, após apenas da síndrome de Down. É uma síndrome complexa, podendo afetar diversos sistemas, dentre eles craniofacial, neurológico e cardiovascular. Possui uma prevalência de 1 a cada 3.600-8.500 nascidos vivos com predomínio do sexo feminino. A malformação de Chiari (MC) é uma anomalia congênita caracterizada por herniação descendente do tronco cerebral e cerebelo até região cervical da medula espinhal. Diversas anomalias podem estar associadas a essa malformação, como hidrocefalia ao nascimento ou posteriormente. Esse relato descreve o diagnóstico pré-natal de SE associado à MC tipo II e o seu manejo clínico-cirúrgico.

Descrição de caso: Recém-nascido (RN) do sexo feminino com diagnóstico pré-natal de SE por cariótipo via amniocentese associado à MC tipo II com mielomeningocele sacral rota (MSR). Encaminhado para correção da MSR pela neurocirurgia logo após o nascimento, sem intercorrências, permanecendo em ventilação mecânica desde então. Apresenta pé torto congênito, fácies sindrômica, baixa implantação de orelhas, sobreposição dos dedos das mãos, comunicação interventricular (CIV) e canal arterial patente (PCA) com repercussão hemodinâmica e atresia de coanas. Tomografia de crânio com disgenesia do corpo caloso, dilatação moderada das cavidades ventriculares supratentoriais e insinuação das tonsilas cerebelares através do forame magno. RN segue internado em UTI com acompanhamento multidisciplinar e prognóstico reservado.

Conclusão: As principais manifestações clínicas da SE são deficiência intelectual grave com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, anormalidades de crescimento, crânio e face, tórax e abdome, extremidades, órgãos genitais e malformações em órgãos externos. O caso descrito ilustra o acometimento multissistêmico da síndrome. A SE apresenta uma elevada taxa de mortalidade devido a malformações letais e, por isso, apenas 4% sobrevivem até seu primeiro ano de vida. Dessa forma, o diagnóstico pré-natal é importante para orientar a família sobre o prognóstico da doença. A MC é classificada em diferentes tipos, sendo que a paciente do caso apresenta a do tipo II, que está associada à espinha bífida. Na SE, as malformações do sistema nervoso central ocorrem em cerca de 30% dos casos, sendo as principais a hipoplasia do cerebelo, as heterotopias de células granulares na substância branca cerebelar e as anomalias do corpo caloso. Outra anormalidade descrita, mas pouco frequente é a MC. A trissomia do cromossomo 18 é uma síndrome com risco elevado de mortalidade neonatal e infantil. O diagnóstico pode ser previsto ainda na gestação, já que possuímos relatos bem descritos das características clínicas intrauterinas e em neonatos, além da possibilidade de realizar amniocentese e cariótipo do líquido amniótico. No caso relatado, além das malformações já descritas, encontramos dentre elas a MC tipo II.

Palavras Chaves: Síndrome de Edwards, Malformação de Chiari.

85. DOENÇA RENAL CRÔNICA POR VÁLVULA DE URETRA POSTERIOR: RELATO DE CASO

RAFAELLA SANTOS MADUREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), FERNANDA PAES LEME FERNANDES VEIGA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIEL EDUARDO DURÁN BUSTAMANTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), IOVANNA LIMA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), CARLA RESENDE VAZ OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), JOÃO PEDRO RODRIGUES GONÇALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIELLY PONTES RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), CAMILA FERREIRA NOGUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ALFREDO LIMA DE ANDRADE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), MARIA RAQUEL DE NOVAES TEODORO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ANA LÍDIA SILVA MARINS DE NAZARENO CIMADA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A doença renal crônica (DRC) caracteriza-se pela perda progressiva e irreversível da função renal, por mais de três meses ou com taxa de filtração glomerular (TFG) menor que 60 mL/min/1,73m². É dividida em cinco estágios, conforme a gravidade da disfunção, risco de complicações e prognóstico. As etiologias variam com a idade: em menores de cinco anos, predominam malformações congênitas, como rins displásicos e válvula de uretra posterior (VUP), entre cinco e doze anos, glomerulopatias e doenças hereditárias são mais frequentes, na adolescência, destacam-se glomerulopatias primárias. A DRC pediátrica pode evoluir silenciosamente até estágios avançados, quando surgem anemia, distúrbios hidroeletrólíticos, doença óssea, anorexia e déficit de crescimento, impactando a qualidade de vida e aumentando a mortalidade. Este relato ilustra as consequências da ausência de seguimento em paciente com VUP, destacando a importância do diagnóstico precoce, intervenção oportuna e acompanhamento prolongado.

Descrição de caso: Paciente masculino, nascido a termo por cesariana, com pré-natal sem intercorrências. Aos 10 dias, apresentou febre, irritabilidade e micção em gotejamento, sendo diagnosticado com VUP por uretrocistografia miccional. Foi submetido à ressecção endoscópica da válvula aos três meses e manteve acompanhamento até os dois anos. Aos 11 anos, apresentou febre, dor abdominal e lombar, sem alterações no volume urinário. Além da infecção do trato urinário, foram observadas alterações sistêmicas como hipertensão, anemia, elevação de ureia e creatinina, TFG estimada em 12 mL/min/1,73m² e hidronefrose bilateral com adelgaçamento do parênquima renal direito à ultrassonografia, sendo diagnosticada DRC estágio 5. Iniciou tratamento conservador com anti-hipertensivos, vitamina D, sulfato ferroso, bicarbonato de sódio, carbonato de cálcio, eritropoetina e alfapoetina. Após dois anos, houve piora da função renal, sendo necessária hemodiálise enquanto aguarda transplante.

Conclusão: A VUP é a principal causa de obstrução infravesical em meninos e uma das malformações urológicas mais associadas à DRC infantil. Pode ser detectada ainda no período intrauterino por oligodrâmnia, bexiga distendida e dilatação bilateral do trato urinário. O diagnóstico pós-natal é realizado por uretrocistografia miccional retrógrada, que evidencia a obstrução e suas repercussões. Caracteriza-se pela membrana na uretra prostática, que eleva a pressão intravesical, causando disfunção vesical progressiva e hidronefrose. Mesmo após cirurgia, alterações funcionais podem persistir, exigindo seguimento prolongado. No caso apresentado, apesar do diagnóstico e intervenção precoces, a falta de acompanhamento levou à progressão silenciosa até insuficiência renal terminal. Estudos indicam que até 30%

dos pacientes com VUP evoluem para DRC, reforçando a importância do monitoramento da função renal, pressão arterial, crescimento e exames de imagem periódicos, a fim de prevenir complicações e garantir melhor qualidade de vida.

Palavras Chaves: Doença renal crônica, Válvula de uretra posterior, Nefrologia.

86. DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE ESCOBAR EM ADOLESCENTE COM ARTROGRIPOSE MÚLTIPLA CONGÊNITA E ATRASO DO DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR

RAFAELLA SANTOS MADUREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIELLY PONTES RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), FELIPPE HENRIQUE RODRIGUES DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIEL DEL BIANCO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO SENA DE SOUZA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), MATHEUS DA SILVA OLIVEIRA DOS SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), SAMUEL HERDY FIGUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), SARAH MENEZES SAMPAIO DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome de Escobar é uma variante não letal da síndrome do pterígio múltiplo, condição genética extremamente rara, com cerca de 100 casos descritos até 2010. Caracteriza-se por artrogripose, pterígios múltiplos e dismorfismos craniofaciais, e está associada a mutações no gene *CHRNA3*. De herança autossômica recessiva, manifesta-se com ampla variabilidade fenotípica, o que dificulta o diagnóstico precoce e requer investigação genética avançada.

Descrição de caso: Adolescente do sexo feminino, 13 anos, história gestacional de alto risco com exposição materna ao tabaco e álcool, sem histórico familiar de síndromes genéticas ou consanguinidade. Desde o nascimento, apresentava contraturas articulares, clinodactilia e pé torto congênito. Exames iniciais incluíram cariótipo inconclusivo, tomografia de crânio com atrofia cortical difusa e radiografias com alterações sugestivas de artrogripose. Paciente evoluiu com déficit pôndero-estatural, atraso neuropsicomotor significativo e regressão motora. Em 2022, o painel genético para displasia esquelética não identificou variantes patogênicas. O diagnóstico definitivo de Síndrome de Escobar foi obtido em 2025 por sequenciamento de exoma, que detectou mutação

composta em heterozigose no gene *CHRNA3*. Atualmente, a paciente apresenta regressão do desenvolvimento motor, dismorfismos de mãos, pé talo bilateral e cifoescoliose, mantendo acompanhamento ambulatorial multidisciplinar e fisioterapia com uso de órtese. A mutação no gene *CHRNA3* compromete a formação do receptor nicotínico de acetilcolina, levando à acinesia fetal e, consequentemente, à formação de artrogripose. Apesar de tradicionalmente considerada não progressiva, estudos mostram piora funcional em até 50% dos pacientes. A progressão de escoliose em crianças com a síndrome, documentada em 70% dos casos, reforça a necessidade de monitoramento ortopédico contínuo. Intervenções como osteotomias e uso de órteses demonstraram ganhos significativos de função e mobilidade. O diagnóstico precoce é dificultado pela apresentação clínica heterogênea e limitações dos exames convencionais, sendo o sequenciamento de exoma essencial para a detecção da mutação composta. O aconselhamento genético e o diagnóstico molecular pré-natal são importantes para o planejamento familiar, dada a herança autossômica recessiva, com risco de recorrência de 25% em gestações subsequentes, e a variabilidade fenotípica que dificulta a predição da gravidade futura.

Conclusão: A síndrome de Escobar, apesar de rara, deve ser considerada em casos de artrogripose e dismorfismos. O diagnóstico precoce por sequenciamento de exoma e o acompanhamento interdisciplinar são fundamentais para o manejo clínico, reabilitação motora e apoio familiar, contribuindo para melhores desfechos no desenvolvimento da criança.

Palavras Chaves: Artrogripose, Genética médica, Síndrome de Escobar.

87. AS REPERCUSSÕES BIOÉTICAS NAS DECISÕES DE CUIDADOS PALIATIVOS PEDIÁTRICOS: UM RELATO DE CASO

ELIZABETH ALT PARENTE (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GABRIELLA MAGAROTTO (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLARA MIGUEZ ROSAS (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIA BASTOS (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA ACHE (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JOÃO KOKIS (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HENRIQUE GARCIA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GIOVANNI PACE (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO

DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HUGO MAGALHÃES (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JOÃO PEIXOTO (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Os cuidados paliativos pediátricos garantem qualidade de vida e alívio do sofrimento em doenças graves. No Brasil, sua implementação ainda enfrenta desafios, especialmente na assistência domiciliar. O caso de um recém-nascido com toxoplasmose congênita grave destaca a importância de um plano de cuidados individualizado e do respeito à dignidade do paciente e da família. Este trabalho discute um relato de caso, abordando dilemas bioéticos e dificuldades no acesso a suporte paliativo.

Descrição de caso: Recém-nascida, sexo feminino, com toxoplasmose congênita, microcefalia, holoprosencefalia semilobar, exoftalmia bilateral e fenda labiopalatina apresentou desconforto respiratório e necessidade de suporte ventilatório. Devido ao prognóstico reservado, foi encaminhada para cuidados paliativos precoces. A mãe mostrou resistência ao contato, necessitando apoio psicológico. Os pais, angustiados com a possibilidade de óbito hospitalar, desejam levar a filha para casa. Foi elaborado um plano de cuidados paliativos domiciliares, incluindo controle de sintomas e suporte respiratório. O programa “Melhor em Casa” foi negado, e os pais buscaram alternativas particulares. Após a alta, a bebê permaneceu sob cuidados familiares e faleceu em casa de forma serena. O pai relatou que a despedida ocorreu com dignidade. A bioética principialista, baseada nos princípios de beneficência, não-maleficência, autonomia e justiça, orienta decisões em cuidados paliativos. O princípio da justiça foi desafiado pela negativa do suporte domiciliar, evidenciando desigualdade no acesso à assistência. A autonomia familiar foi respeitada, garantindo que os pais tomassem decisões informadas sobre o fim de vida da filha. A não-maleficência guiou a decisão de evitar medidas invasivas desproporcionais, garantindo conforto, enquanto a beneficência orientou a elaboração do plano de cuidados. O suporte multidisciplinar foi essencial para proporcionar uma despedida digna e apoiar a família. O caso destaca a necessidade de ampliar serviços de cuidados paliativos pediátricos, especialmente no ambiente domiciliar.

Conclusão: Os cuidados paliativos devem ser precoces para garantir dignidade e conforto ao paciente, respeitando as decisões familiares. A negativa de suporte domiciliar evidencia fragilidades no sistema de saúde, reforçando a necessidade de políticas públicas mais inclusivas. Profissionais de saúde devem ser capacitados para oferecer cuidados de qualidade, com abordagem humanizada e comunicação sensível. Este relato ressalta a importância da assistência neonatal centrada no paciente e no acesso equitativo a esses serviços.

Palavras Chaves: Bioética, Cuidados paliativos, Recém-nascido, Toxoplasmose C.

88. QUANDO O HERPES VAI ALÉM DA PELE: UM CASO DE NEURITE ÓPTICA EM ADOLESCENTE

SOFIA PINHEIRO MACHADO DE CARVALHO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUIZA RANGEL GAMBÔA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FERNANDO TARCSAY MARQUES NETO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETÍCIA JABOR VEIGA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIANA PORTO DE OLIVEIRA RODRIGUES (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KÁTIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A neurite óptica (NO) é uma inflamação do nervo óptico, frequentemente associada a distúrbios do sistema nervoso central. Seus principais sintomas incluem dor ocular unilateral, turvamento e perda aguda da visão, com gravidade variável conforme a causa, que pode ser autoimune, infecciosa ou paraneoplásica. O herpes vírus simples (HSV 1 e 2) é um possível agente etiológico, podendo causar inflamação direta por replicação viral ou indireta por resposta imunomediada. Em crianças, a apresentação clínica da NO costuma diferir da observada em adultos.

Descrição de caso: Feminina, 15 anos, com histórico de varicela na infância, apresentou instalação súbita de escotoma, evoluindo para amaurose total em olho esquerdo (OE), associada à dor à mobilização ocular. O exame oftalmológico revelou papiledema unilateral no OE. A TC de crânio não mostrou alterações agudas, e a RM não evidenciou doença desmielinizante. O líquido estava sem alterações. A sorologia para HSV 1 e 2 indicou infecção ativa recente (IgM positivo, IgG elevado). Foi iniciada a pulsoterapia com metilprednisolona IV, seguida por Aciclovir IV. Houve recuperação completa da visão, regressão do papiledema e exames sem sequelas estruturais. O diagnóstico de neurite óptica (NO) em crianças é desafiador e deve ser feito precocemente para garantir melhor prognóstico. Devido à ampla variedade de etiologias, a abordagem diagnóstica envolve evolução clínica, exames de imagem e testes laboratoriais. A ressonância magnética e a tomografia de coerência óptica auxiliam na detecção de inflamação e desmielinização, enquanto a fundoscopia frequentemente revela papilite (edema e hiperemia) na fase ativa. A investigação sorológica infecciosa (TORCHS) e exame do líquido para diferenciar causas autoimunes, como neuromielite óptica (NMOSD) e esclerose múltipla (EM), através de sorologias e da pesquisa de anti-MOG, aquaporinas e bandas oligoclonais são essenciais. No caso da NO por HSV 1 e 2, é crucial considerar complicações como encefalite e necrose retiniana aguda (ARN), que podem levar ao descolamento de retina e dano ao nervo óptico. A abordagem terapêutica baseia-se no uso de antivirais, como o Aciclovir, para reduzir a replicação viral, e corticosteroides para modular a resposta inflamatória e minimizar o comprometimento do nervo óptico. No contexto do Sistema

Único de Saúde (SUS), o Aciclovir representa uma opção eficaz contra os vírus da família Herpesviridae, enquanto a metilprednisolona é amplamente utilizada para frear a hiperatividade imunológica associada à inflamação neural.

Conclusão: O tratamento da NO associada ao HSV deve ser instituído o mais rapidamente possível para evitar danos permanentes. A terapia combinada, associada ao acompanhamento oftalmológico e neurológico, é essencial para garantir a recuperação visual e reduzir o risco de recorrência da doença.

Palavras Chaves: Neurite óptica, Herpesvirus, Adolescente.

89. DESAFIOS DOS CUIDADOS PALIATIVOS EM RECÉM-NASCIDO COM TRISSOMIA DO 13: RELATO DE CASO

CAROLINA TEIXEIRA SOUSA (MATERNIDADE-ESCOLA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VANESSA PITANGA TORRES (MATERNIDADE-ESCOLA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VICTORIA MEDINA MASSADAR ADÃO MOREIRA (MATERNIDADE-ESCOLA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FLAVIA LOGAR VILLAR (MATERNIDADE-ESCOLA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GEORGIA CHALFUN (MATERNIDADE-ESCOLA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANDREA BITENCOURT GUSTAVINO (MATERNIDADE-ESCOLA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANDREA FERREIRA PORTELLA (MATERNIDADE-ESCOLA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUCIA ARENAS VIEIRA (MATERNIDADE-ESCOLA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Cuidados paliativos na neonatologia são essenciais para garantir conforto e respeito aos valores da família diante de condições de prognóstico reservado. A síndrome de Patau (trissomia do 13) é caracterizada por múltiplas malformações congênicas e baixa sobrevida, exigindo uma abordagem centrada no bem-estar do recém-nascido e de seus cuidadores.

Descrição de caso: Este relato descreve as dificuldades encontradas na condução dos cuidados paliativos em um recém-nascido com essa síndrome, internado em unidade neonatal de alta complexidade. Metodologia: Recém-nascido prematuro de 35 semanas, filho de parturiente de 27 anos, admitido com desconforto respiratório, necessitando ventilação mecânica invasiva. Ao exame físico, apresentava dismorfismos faciais e corporais sugestivos de síndrome genética. Evoluiu com colestase multifatorial (bilirrubina direta de 13,9 mg/dL), com melhora progressiva clínica. Ecocardiograma demonstrou ducto arterial patente, sobrecarga de ventrículo direito e comunicações interventriculares mínimas. Durante a

internação, apresentou infecção do trato urinário, tratada com antibiótico venoso. Apesar do diagnóstico de trissomia do 13, o plano terapêutico manteve-se centrado em intervenções invasivas, sem consenso quanto à limitação de suporte ou adoção de cuidados paliativos formais. Resultados:

Conclusão: O caso expõe os desafios éticos e práticos de se conduzir cuidados paliativos em recém-nascidos com anomalias cromossômicas letais. A ausência de fluxos estabelecidos e de equipe especializada dificulta decisões alinhadas ao prognóstico, gerando condutas invasivas repetidas e desgaste emocional para as famílias e profissionais. As demandas familiares foram pouco integradas à decisão clínica, e o acolhimento emocional limitado. Situações como essa reforçam a necessidade de fluxos bem definidos e comunicação efetiva entre as equipes. O manejo de recém-nascidos com trissomia do 13 deve priorizar o conforto, o respeito aos limites terapêuticos e o suporte integral à família. A criação de protocolos e de equipe de cuidados paliativos é urgente nos serviços de neonatologia. Este relato foi elaborado com base na Carta Circular nº 166/2018 do Ministério da Saúde, e conta com Termo de Autorização Livre e Esclarecido assinado pelo responsável legal, permitindo a divulgação ética das informações clínicas para fins científicos.

Palavras Chaves: Cuidado paliativo, Neonatologia, Síndrome de Patau.

90. LARINGOTRAQUEÍTE VIRAL ASSOCIADA À ASPIRAÇÃO DE CORPO ESTRANHO EM LACTENTE: RELATO DE CASO

MARIA EDUARDA DE BARROS PARDELHAS (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MÁRCIO FERNANDES NEHAB (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLARISSA REIS DE OLIVEIRA COSTA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILLA SANTOS AQUINO NUNES (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Estridor é um som respiratório sugestivo de obstrução das grandes vias aéreas que, com frequência, leva famílias ao serviço de emergência pediátrica. Pode ser causado por um estreitamento fixo ou por um colapso dinâmico da via aérea, a depender de sua etiologia, dentre as quais destacam-se a laringotraqueíte - responsável por mais de 90% de todos os casos de estridor em crianças - e a aspiração de um corpo estranho, que deve ser considerada,

principalmente, nos casos de crianças com até três anos de idade. O presente relato demonstra o curso da internação de um paciente cujo estridor teve como causa a sobreposição entre ambas as causas citadas.

Descrição de caso: Lactente de 10 meses iniciou quadro de coriza, tosse e congestão nasal, sendo atendido inicialmente em Unidade de Pronto Atendimento com prescrição de sintomáticos. Após dois dias, evolui com desconforto respiratório e estridor, sendo levado à unidade hospitalar, onde exames evidenciaram acidose respiratória e radiografia de tórax com hiperinsuflação pulmonar. Foi iniciado suporte com nebulização de adrenalina e dexametasona intramuscular, sem melhora total do padrão respiratório, evoluindo com necessidade de ventilação não invasiva. Foi transferido para unidade de terapia intensiva para manutenção do suporte e vigilância, onde foi colhido painel viral que confirmou, por meio de reação em cadeia da polimerase (PCR) infecção por adenovírus e rinovírus. No sexto dia de internação, ainda dependia de oxigenoterapia e apresentava estridor leve, quando houve episódio de tosse seguido de expulsão espontânea de um corpo estranho medindo cerca de 1 cm. O paciente apresentou melhora clínica importante e progressiva, sendo totalmente desmamado do suporte de oxigênio dois dias após a expulsão do material.

Conclusão: O caso ilustra o diagnóstico de laringotraqueíte viral em um paciente previamente hígido, cujo quadro foi agravado pela aspiração de um corpo estranho não conhecido inicialmente. Os sinais e sintomas iniciais foram compatíveis com a história natural da doença do crupe, porém, a evolução clínica desfavorável a despeito do tratamento adequado levanta a hipótese da existência de fator etiológico adicional, como, por exemplo, a aspiração de um corpo estranho. A incidência de ambas as causas citadas de estridor é semelhante, com pico nos 36 meses de vida, corroborando a relevância da suspeita etiológica nessa faixa etária. A partir da suspeita, o diagnóstico precoce com suporte adequado pode evitar medidas invasivas, como a intubação orotraqueal, e favorece um melhor prognóstico a partir do oferecimento de condutas voltadas à causa do quadro vigente.

Palavras Chaves: Laringotraqueíte, Aspiração de corpo estranho, Estridor.

91. DESENVOLVIMENTO DA SÍNDROME ALCOÓLICA FETAL NA PEDIATRIA: UM RELATO DE CASO

MARIANNE QUINTAS RABELLO MORAES (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), BEATRIZ CARVALHO SILVA (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), ISABELA GIORGIO COSSO (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), JULIANA REBOREDO MENDES (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO.

DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), RAQUEL GODOY CUNHA (UNIVERSIDADE DO GRANDE RIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL)

Introdução: O álcool pode causar um espectro de alterações fetais, sendo a forma mais grave conhecida como Síndrome Alcoólica Fetal (SAF). Existem diferentes graus de intensidade nas lesões que o álcool ingerido pela gestante pode causar ao feto, podendo incluir distúrbios do neurodesenvolvimento ou anomalias congênitas. A diferença quantitativa e qualitativa entre as enzimas maternas e fetais responsáveis pelo metabolismo do álcool, além do fato de o feto absorver e eliminar o álcool no líquido amniótico, faz com que ele fique exposto a uma ação prolongada da substância.

Descrição de caso: Paciente de 6 anos, sexo feminino, portadora de SAF e autismo, foi encaminhada pelo Neuropediatra à pediatria e à genética para avaliação por possível baixa estatura e baixo peso. Aos 2 anos, apresentou alterações no neurodesenvolvimento como: ausência de linguagem, choro frequente, ausência de resposta aos estímulos e tricotilomania ao ser contrariada. Aos 4 anos, persiste a ausência de linguagem, estereotípias junto aos sinais e sintomas referidos acima, além de ter iniciado com seletividade alimentar. Na gestação, a mãe relatou descolamento de placenta no segundo trimestre, infecção por dengue no terceiro trimestre e sífilis gestacional com tratamento completo. Entretanto, houve movimentação fetal reduzida e relato de consumo excessivo de álcool na gravidez devido a descoberta tardia da gestação. Paciente apresentou-se pequena para a idade gestacional e nasceu com boa vitalidade e alta da maternidade no 13º dia, com necessidade de dieta por sonda orogástrica para ganho de peso durante a gestação. Apresentou testes de triagem normais. Na consulta realizada em março de 2025, apresentava peso e estatura abaixo do escore z-3 e IMC entre o escore Z -2 e -3, entretanto, com bom desenvolvimento neurocognitivo e seguimento escolar adequado para a idade, além de sociabilidade preservada e sem restrições. Foi analisada a relação causal entre a ingestão do álcool e o feto, com análise dos inúmeros problemas sociais, psicológicos e comorbidades geradas na gestante, além dos impactos neurobiológicos do feto. Durante o período embrionário, o álcool atua provocando alteração na divisão, proliferação, migração e diferenciação celular que se traduz pelo aparecimento de malformações grosseiras. Durante o período fetal sua ação provoca alterações principalmente no sistema nervoso central.

Conclusão: Dessa forma, fica claro a importância da intervenção a partir de uma equipe multidisciplinar para um diagnóstico precoce, que tem início com a história materna sendo necessário interrogar sobre a ingestão de bebida alcoólica, a qual pode ser obtida da gestante por questões diretas sobre esse hábito ou utilizando-se de questionários validados, como por exemplo o T-ACE ("Tolerance, Annoyed, Cut down e Eye-opener"). Além disso, o álcool deve ser evitado por mulheres que desejam engravidar, pois seus efeitos no feto são preveníveis.

Palavras Chaves: Síndrome alcoólica fetal, Neurodesenvolvimento infantil.

92. EMBOLIA PULMONAR SÉPTICA ASSOCIADA À ARTRITE SÉPTICA EM PACIENTE PEDIÁTRICO: RELATO DE CASO

MARIA CLARA VIEIRA COELHO RAMOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ELISE OLIVEIRA COELHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), BÁRBARA NEFFÁ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), SYLMARA MACHADO LIBERTIS PACHECO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), KÁTIA LINO BATISTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), LÍVIA LUCAS LIMA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), JOSÉ ANTÔNIO VIEIRA DA SILVA CALSONI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), SOFIA GAMEIRO DE SOUZA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIEL CANHOTO LIMA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), MARIA EDUARDA MONTEIRO DE PAIVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A embolia pulmonar séptica (EPS) é uma condição rara, porém grave, na população pediátrica, resultante da disseminação hematogênica de êmbolos infectados a partir de focos infecciosos extrapulmonares como endocardite infecciosa, tromboflebite séptica e menos comumente, artrite séptica. O diagnóstico precoce é desafiador devido à inespecificidade dos sintomas que podem mimetizar quadros respiratórios comuns. O reconhecimento e o tratamento precoces são fundamentais para reduzir a morbimortalidade.

Descrição de caso: Paciente masculino, 11 anos, previamente hígido, evoluiu com dor no joelho esquerdo e febre, após queda da laje. Procurou atendimento de emergência, realizou radiografia sem alterações e recebeu alta com sintomáticos. Evoluiu com piora da dor, febre persistente e prostração, sendo internado com hipótese de artrite séptica e iniciado antibioticoterapia empírica com cobertura para *Staphylococcus aureus* sensível à oxacilina, revelado em hemocultura. Após persistência da dor e edema no joelho esquerdo, Doppler evidenciou TVP em veia poplíteia e tibiais posteriores. Na internação, manteve febre persistente e evoluiu com dispneia e dor torácica. Apresentou também leucocitose, anemia e aumento de marcadores inflamatórios. Tomografia computadorizada e após, angiotomografia revelaram múltiplos nódulos pulmonares periféricos e cavitações sugestivas de embolia séptica e foi iniciada anticoagulação com enoxaparina em dose terapêutica. A EPS é uma complicação grave causada pela disseminação de êmbolos infectados de um foco infeccioso extrapulmonar. As principais causas incluem tromboflebite associada a cateter venoso profundo e

endocardite infecciosa, embora infecções como a artrite séptica e a osteomielite, também possam ser fonte. Os fatores predisponentes incluem dispositivos venosos, infecções de pele, doenças reumatológicas, inflamação intestinal crônica, obesidade e imobilização prolongada. O quadro clínico é inespecífico, com sintomas como febre persistente, dispneia e dor torácica, podendo evoluir com tosse, hemoptise e fadiga. O exame diagnóstico de escolha é a angiotomografia de tórax, que revela nódulos pulmonares periféricos frequentemente cavitados. Pode estar associada a derrame pleural e empiema. A elevação de D-dímero, PCR e fibrinogênio auxilia na avaliação da inflamação sistêmica e estado pró-trombótico. O tratamento exige antibioticoterapia precoce com cobertura principalmente para *Staphylococcus aureus*. A anticoagulação com heparina de baixo peso molecular é recomendada para evitar a progressão dos êmbolos sépticos. Em casos críticos, pode ser necessário o uso de trombólise, trombectomia mecânica ou ECMO, embora de uso reservado pelo alto risco de complicações.

Conclusão: Embora rara, a EPS pode ser uma complicação grave da artrite séptica em crianças previamente saudáveis. A suspeita clínica precoce e a investigação sistemática, são essenciais para o diagnóstico e manejo adequados, reduzindo complicações e a alta morbimortalidade associada à doença.

Palavras Chaves: Embolia, Seps, Suspeita, Tratamento precoce.

93. DIABETES MONOGÊNICO (MODY) TIPO 2: RELATO DE CASO E A IMPORTÂNCIA DE DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL NO SEGUIMENTO

PAMELLA DAS GRAÇAS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIANE ROCHA DE SOUSA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SARA ARAÚJO PEDRO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PATRÍCIA SANTANA CORREIA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Devido a sua alta prevalência, a presença de hiperglicemia na infância frequentemente está associada ao diagnóstico de Diabetes mellitus tipo 1 (DM1). Entretanto, evoluções clínicas e laboratoriais atípicas notadas no seguimento desses pacientes alertam para a possibilidade de outras formas menos comuns de diabetes. O MODY (*mature onset diabetes of the youth*) é uma das formas raras de diabetes que precisam ser consideradas em pacientes com hiperglicemia leve, pouco sintomática e com necessidade de pouco ou nenhum tratamento

medicamentoso. O MODY é um conjunto de doenças de etiologia genética monogênica, de herança autossômica dominante.

Descrição de caso: R.A.S, 7 anos, comparece à consulta com endocrinologista pediátrico com diagnóstico prévio de DM1 desde os 5 anos, sem cetoacidose à abertura do quadro, em uso de insulina regular humana, mantendo glicemias em jejum entre 122-124mg/dL e hemoglobina glicada (A1c) de 6,7%. H. Familiar: Mãe com diagnóstico de DM2 desde os 30 anos, em uso de metformina 500mg, 1x/dia. Nega outros casos de DM na família. Dados antropométricos: P:28kg(P85)|Est:1,22cm(P 50)|IMC:18,81(P85). Sem sinais clínicos de resistência à insulina. Exames laboratoriais de seguimento: Glicemia- 127mg/dl | A1C - 7,3% | Anti GAD <5 | Anti IA2 negativo | Peptídeo C 1,72. Após 2 anos de seguimento, mantendo anticorpos negativos, controle glicêmico adequado e peptídeo C dentro da normalidade com baixa dose de insulina basal. A evolução atípica, a ausência de anticorpos e a história da mãe ter diagnóstico de DM2 em idade precoce levaram à hipótese de MODY e à solicitação do sequenciamento completo do exoma, realizado no IFF. Sequenciamento completo do exoma: identificada a variante c. 764C>T, classificada como provavelmente patogênica, em heterozigose no gene GCK. Alterações germinativas no gene GCK estão relacionadas ao MODY tipo 2. Diante disso, optou-se, juntamente com a família pela suspensão da insulinoterapia e manter seguimento dietético. Paciente segue sem medicação e mantendo-se assintomática com hiperglicemias leves. A1c atual 6,2%.

Conclusão: MODY é um distúrbio genético da produção de insulina, em que o início da hiperglicemia se dá em jovens <35 anos, com ausência de anticorpos característicos de autoimunidade e sem evidências de resistência à insulina. Existem, atualmente, descritos 14 tipos de MODY de acordo com o gene envolvido, e cada um terá uma conduta de tratamento e seguimento específica, segundo o mecanismo de ação do gene afetado. No caso do MODY tipo 2, a mutação no gene GCK afeta o ponto de ajuste da glicemia, resultando em valores constantemente mais elevados, independentemente do tratamento empregado e com riscos mínimos de complicações micro e macrovasculares no longo prazo. O reconhecimento de formas raras de DM e reavaliação diagnóstica nos casos de evolução não habitual são fundamentais para a abordagem terapêutica adequada, prognóstico e aconselhamento genético familiar. No caso relatado, o diagnóstico de MODY tornou possível suspender o uso de insulina.

Palavras Chaves: Diabetes monogênico, MODY tipo 2, Hiperglicemia.

94. A IMPORTÂNCIA DA TRIAGEM OFTALMOLÓGICA NO LÚPUS ERMATEMATOSO SISTÊMICO JUVENIL

SAMUEL STOLIAR DE VILHENA MACHADO (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), CAMILA FERREIRA NOGUEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIELLE GOMES GARCIA (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIELLY PONTES RIBEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), JOÃO ALEXANDRE RANZEIRO DE BRAGANÇA DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), LÍVIA SANTIAGO PEREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), ROSHELLE DOS SANTOS ANDRADE BALEIXO (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), BÁRBARA NEFFÁ LAPA E SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL), KATIA LINO BAPTISTA (UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: O lúpus eritematoso sistêmico juvenil (LESj), definido pelo início antes dos 16 anos, predomina no sexo feminino e em maiores de 10 anos. Comparado ao LES no adulto, apresenta-se, ao diagnóstico, com maior número de critérios classificatórios: renal, neurológico e hematológico. Manifestações oculares, documentadas em cerca de 1/3 dos adultos com LES, são subnotificadas na pediatria e associadas a um fenótipo mais agressivo. Lesões retinianas subclínicas são raras na literatura, com correlação prognóstica pouco explorada. Este relato descreve um caso de LESj com achados oftalmológicos significativos, reiterando a relevância da triagem retiniana nestes pacientes mesmo na ausência de sintomas visuais.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, 13 anos, previamente hígida admitida com queixa de febre intermitente e fraqueza muscular proximal iniciada há 5 meses e IgM positivo para Chikungunya. Evoluiu com poliartralgia, sendo prescrita pregabalina. Passou a apresentar lesões ulceradas em mucosa oral e nasal e crostosas em face, couro cabeludo e dedos. Apresentou diarreia, hiponatremia e episódio de convulsão tônico-clônica generalizada. Foi documentada fraqueza difusa, estrabismo à direita, derrame articular nos quadris, serosite pleural e pericárdica, acometimento renal e ocular. Houve aumento de provas inflamatórias, C3 e C4 baixos, Coombs direto positivo, pancitopenia, hematuria, proteinúria e piúria. Domínio imunológico: Anti-Sm, Anti-DNA e anticoagulante lúpico positivos e FAN com padrão misto (nuclear homogêneo - 1/1280, e citoplasmático pontilhado fino - 1/320). Retinografia: discos ópticos com leve borramento, escavações de difícil delimitação e presença de exsudato peridiscal e macular bilateralmente. Angiografia contrastada de retina: sem sinais de vasculite, múltiplos exsudatos

algodonosos em pólo posterior e importante tortuosidade vascular difusa. Ressonância magnética de órbitas: redução da espessura dos músculos retos medial e inferior. Semanas após o início do tratamento, houve regressão parcial das lesões ópticas e do estrabismo.

Conclusão: Evidências sugerem valorizar um possível envolvimento ocular com atividade do LES. O dano microvascular por imunocomplexos, a hipertensão secundária à lesão renal e a microtrombose associada à endotelite e anticorpos antifosfolípidos são os principais mecanismos que levam às lesões do fundo de olho, compartilhando semelhanças com a patogênese da nefrite lúpica e do LES neuropsiquiátrico. Além da atividade da doença, os parâmetros oculares podem se correlacionar com a duração, marcadores de inflamação, perfil de autoanticorpos e medicação utilizada. O rastreio oftalmológico realizado neste caso, mesmo na ausência de manifestações clínicas oculares, reforça a sua importância para o diagnóstico, acompanhamento e prognóstico do LES. As lesões da retina foram consideradas importantes na definição do componente sistêmico e da conduta, destacando o valor da triagem oftalmológica na suspeita e acompanhamento de pacientes com LESj.

Palavras Chaves: Lúpus erimatoso sistêmico juvenil, Triagem, Diagnóstico.

95. ICTERÍCIA AGUDA EM PRÉ-ESCOLAR DIAGNOSTICADO COM CHIKUNGUNYA: COMO RECONHECER E ABORDAR AS MANIFESTAÇÕES ATÍPICAS?

YANKA VICTÓRIA SOUZA COSTA (HOSPITAL GERAL DE NOVA IGUAÇU. NOVA IGUAÇU-RJ, BRASIL), FABRIELLY INGRIDY DIAS BUSCARIOL (HOSPITAL GERAL DE NOVA IGUAÇU. NOVA IGUAÇU-RJ, BRASIL), MARIANA ROCKENBACH BARBOSA (HOSPITAL GERAL DE NOVA IGUAÇU. NOVA IGUAÇU-RJ, BRASIL), LUÍSA PEREIRA PESSOA (HOSPITAL GERAL DE NOVA IGUAÇU. NOVA IGUAÇU-RJ, BRASIL), JENNEFER KELLNER (HOSPITAL GERAL DE NOVA IGUAÇU. NOVA IGUAÇU-RJ, BRASIL), BÁRBARA FERNANDES COSTA ARAÚJO (HOSPITAL GERAL DE NOVA IGUAÇU. NOVA IGUAÇU-RJ, BRASIL), RAFAELA PEREIRA DA SILVA (HOSPITAL GERAL DE NOVA IGUAÇU. NOVA IGUAÇU-RJ, BRASIL), PALLOMA LINO FIGUEIRA (HOSPITAL GERAL DE NOVA IGUAÇU. NOVA IGUAÇU-RJ, BRASIL), ROBERTA GONÇALVES RIBEIRO DE SOUZA (HOSPITAL GERAL DE NOVA IGUAÇU. NOVA IGUAÇU-RJ, BRASIL)

Introdução: A chikungunya é uma arbovirose cuja transmissão ocorre por intermédio da inoculação do vírus Chikungunya (CHIKV) em seres humanos através da picada de mosquitos *Aedes aegypti* ou *Aedes albopictus* infectados. Na faixa etária pediátrica, a doença tem suas manifestações clínicas divididas em típicas, em que se destaca a tríade febre alta, exantema e artralgia; ou atípicas, como a pneumonia, nefrite, pancreatite, neurite óptica, hepatite e diversas outras

condições. Os achados atípicos, em especial, a hepatite são condições que merecem prudência diagnóstica nos pré-escolares, a fim de impedir desfechos fatais.

Descrição de caso: Retratar o quadro clínico de uma pré-escolar de 4 anos e 7 meses, previamente hígida, com clínica inicial de febre há 2 dias, associado a dor abdominal, icterícia escleral e colúria. Houve evolução com icterícia cutânea (1+/4+), hepatomegalia com hepatimetria de 5 cm do rebordo costal, edema de membros inferiores bilateralmente (1+/4+) e exantema pruriginoso. O resultado dos exames laboratoriais evidenciou função hepática prejudicada, com níveis séricos aumentados de bilirrubina, transaminases e fosfatase alcalina. Ao US de abdome total, observou-se hepatomegalia e difícil visualização da vesícula biliar. Por fim, dentre as sorologias solicitadas, identificou-se sorologia IgM positiva para chikungunya. As sorologias para dengue, zika, hepatite A, B e C, toxoplasmose foram negativas. Foram descartadas alterações hepáticas estruturais por exame de imagem. Dessa forma, após 6 dias de internação hospitalar com melhora clínica e laboratorial. Recebeu alta do serviço em uso de anti-histamínicos, com encaminhamento ao ambulatório de pediatria geral para continuar seu acompanhamento.

Conclusão: Em virtude da carência de relatos clínicos e estudos voltados para a chikungunya no público infantil, tal como a importância da identificação de suas manifestações atípicas, corroborou-se a necessidade de ressaltar a condição como possível diagnóstico diferencial, assim como estimulou a relevância em compartilhar o caso em questão.

Palavras Chaves: Chikungunya, Icterícia, Manifestações típicas.

96. SÍFILIS CONGÊNITA: RELATO DE CASO EM RECÉM-NASCIDO

FERNANDA JARDIM GUERRA (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), MICHELE DA SILVA HONDA (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), THAIS BARRETO JARDIM (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL), MARCIA SILVEIRA NEY (AFYA UNIVERSIDADE UNIGRANRIO. DUQUE DE CAXIAS-RJ, BRASIL)

Introdução: A sífilis congênita (SC) é decorrente da disseminação hematogênica do *T. pallidum* por via transplacentária ou vertical. Desde 1986 é uma doença de notificação compulsória e, no período de 1999 e 2024, houve registro de 344.978 casos e 3.554 óbitos no Brasil. O estado do Rio de Janeiro, em 2023 registrou a maior taxa de detecção de sífilis em gestantes e a maior incidência de SC.

Descrição de caso: Recém-nascido prematuro, masculino, 34 semanas e 2 dias, peso de 2080 kg, Apgar 7/8, parto cesárea, evoluiu com desconforto respiratório, sendo encaminhado para acompanhamento em UTI Neonatal com diagnóstico de prematuridade, SC e seps.

Mãe refere ter realizado tratamento para Sífilis, após exame de testagem rápida positiva. Iniciado tratamento com penicilina cristalina, gentamicina, hidratação venosa e suporte ventilatório. Na admissão, exames revelaram uma leucocitose e um PCR 3,2. Nos dias subsequentes, houve piora laboratorial, precisando ser realizada transfusão de concentrado de hemácias durante internação. Ao exame físico apresentou petéquias difusas e hepatomegalia. Exames de VDRL VDRL 1:32 e VDRL materno (1:8). Assim, diagnosticou-se SC. A radiografia de osso longos e líquido cefalorraquidiano sem alterações. A SC é considerada, em termos epidemiológicos, indicador da qualidade da assistência PN de uma população, o diagnóstico e tratamento oportuno da sífilis em gestante e no(s) parceiro(s) sexual(is) – são efetivas para evitá-la, sendo o melhor método de prevenção da SC. Apesar do Sistema Único de Saúde (SUS) disponibilizar testes diagnósticos e o tratamento para as gestantes, no contexto da assistência PN sua incidência ainda permanece com valores bastante elevados. É crucial a investigação e o seguimento clínico-laboratorial das crianças com SC ou expostas à sífilis para se evitar desfechos desfavoráveis. No presente caso, a gestante não fez tratamento adequado durante o pré-natal, o que denotou falha no diagnóstico da sífilis gestacional. Espera-se que os testes não treponêmicos das crianças expostas declinem aos três meses de idade, devendo ser não reagentes aos seis meses nos casos em que tenha sido adequadamente tratada. O seguimento de crianças expostas à sífilis pode ser feito na Atenção Básica, com especial atenção ao monitoramento de sinais e sintomas sugestivos de SC, além do monitoramento laboratorial com teste não treponêmico em 1, 3, 6, 12 e 18 meses de idade, consulta oftalmológica, neurológica e audiológica semestral durante 2 anos.

Conclusão: No referido caso, a negligência por falta de aplicação de protocolos resultou em quadro clássico de uma infecção prevenível, tratável e curável, capaz de acarretar sequelas crônicas potencialmente incapacitantes à criança.

Palavras Chaves: Sífilis congênita, Educação em saúde, Saúde pública.

97. NEUROPATIA DESMIELINIZANTE INFLAMATÓRIA CRÔNICA EM ADOLESCENTE: RELATO DE CASO

YANNE BORGES ARAÚJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF, NITERÓI-RJ, BRASIL), ELISE OLIVEIRA COELHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF, NITERÓI-RJ, BRASIL), LAHIZ DE CARVALHO ESCRIVÃES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF, NITERÓI-RJ, BRASIL), IZABELLA DOS SANTOS GOMES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF, NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIELA LIMA CORDEIRO (HOSPITAL

UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF, NITERÓI-RJ, BRASIL), BRENDA KLEMM ARCI MATTOS DE FREITAS ALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF, NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A neuropatia desmielinizante inflamatória crônica (CIDP) é uma doença autoimune rara que afeta o sistema nervoso periférico, caracterizada pela desmielinização de nervos periféricos e raízes nervosas. Embora menos comum em crianças, a CIDP pediátrica apresenta desafios diagnósticos e terapêuticos específicos.

Descrição de caso: Adolescente do sexo feminino, 14 anos, iniciou, em abril de 2024, quadro de dor em membros inferiores (MMII), até os joelhos, bilateralmente, sem irradiação ou migração. Inicialmente diagnosticada com dor do crescimento, manteve os sintomas e realizou dosagem de ASLO, que veio alterada. Foi avaliada por reumatologista pediátrico, que diagnosticou febre reumática e iniciou tratamento com penicilina benzatina a cada 21 dias, além de anti-inflamatório e analgésico, com melhora apenas parcial. Evoluiu com parestesias em membros superiores e inferiores, dor persistente em MMII, marcha claudicante e fraqueza progressiva em pelve e MMII, especialmente ao despertar. Em dezembro de 2024, foi avaliada pela neurologia, que inicialmente sugeriu síndrome de Guillain-Barré. A penicilina benzatina foi suspensa e iniciou-se imunoglobulina intravenosa (IVIG). Após internação e investigação pela neurologia pediátrica, foi confirmado o diagnóstico de CIDP. A paciente segue em acompanhamento ambulatorial com manutenção da terapia com IVIG, não apresentando nenhum déficit atualmente.

Conclusão: A CIDP pode ter apresentação clínica típica ou atípica, incluindo formas motoras puras, sensitivas ou distais. Em crianças, frequentemente segue um curso recorrente-remittente, com manifestações como marcha anormal, fraqueza proximal e distal, além de arreflexia. A fraqueza dos MMII está presente em até 85% dos casos pediátricos. O diagnóstico diferencial é complexo, dada a semelhança com outras neuropatias, como as hereditárias. A principal diferença entre CIDP e Síndrome de Guillain-Barré (GBS) é o curso temporal, enquanto GBS geralmente tem um início agudo e monofásico, CIDP pode ter um início subagudo ou crônico e apresenta um curso recorrente. Exames de eletroneuromiografia, análise do líquido cefalorraquidiano e biópsia de nervo auxiliam no diagnóstico. O tratamento padrão envolve IVIG e/ou corticosteroides. A resposta costuma ser favorável, embora efeitos adversos à IVIG ocorram em até 12% dos casos, podendo ser graves. A CIDP, apesar de rara, representa um importante diagnóstico diferencial em neuropatias progressivas na infância. Seu reconhecimento precoce é essencial para evitar atrasos terapêuticos e prevenir sequelas neurológicas. O manejo requer abordagem multidisciplinar e monitoramento contínuo para otimizar o prognóstico e excluir outras condições neurológicas pediátricas.

Palavras Chaves: CIDP, Neuropatia, Imunoglobulina intravenosa, Pediatria.

98. OTITE MÉDIA AGUDA E COMPLICAÇÕES

PAULA FOSSALUZA RODRIGUES ROCHA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), MATHEUS EDUARDO SOUZA TAVARES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), MARIANE ANDRADE ARAUJO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: A otite média aguda é um processo inflamatório do mucoperiósteo da orelha média, que possui início súbito de sinais e sintomas e acomete predominantemente crianças de até 3 anos de idade, com pico de incidência entre 6 e 12 meses.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, 7 anos de idade, sem antecedentes pessoais de quadros respiratórios e sem intercorrências durante o período intraútero ou neonatal, nascida de 40 semanas, iniciou sintomas clássicos de otite média aguda e suspeita inicial, não confirmada, de mastoidite aguda. Evoluiu com melhora total do quadro após uso de terapia antibiótica. Paciente apresentou otalgia, otorreia, hipoacusia, febre, plenitude auditiva e edema retroauricular à esquerda. Procurou pronta urgência e foi internada por suspeita de mastoidite aguda. Na admissão, a otoscopia foi impossibilitada pela dor intensa, havia secreção purulenta, edema e hiperemia retroauricular, sem rechaçamento do pavilhão auricular. Iniciou-se antibioticoterapia empírica para mastoidite. Tomografia evidenciou obliteração do recesso epitimpânico lateral, janelas oval e redonda e tuba auditiva parcial à esquerda, mas mastoide preservada, afastando o diagnóstico inicial. Orelha direita sem alterações. O quadro foi interpretado como otite média com inflamação periauricular associada. Mantida antibioticoterapia. No terceiro dia, otoscopia revelou membrana timpânica opaca e abaulada, sem perfuração. Paciente evoluiu satisfatoriamente e recebeu alta domiciliar no nono dia, após completar esquema de antibioticoterapia intravenosa, com prescrição de tratamento ambulatorial por sete dias.

Conclusão: O diagnóstico da otite média aguda (OMA) é essencialmente clínico, baseado na otoscopia, que identifica abaulamento moderado ou grave da membrana timpânica, otorreia recente não atribuível à otite externa ou abaulamento leve associado a otalgia recente ou hiperemia intensa. A otoscopia é imprescindível na avaliação de lactentes com febre ou irritabilidade em emergências pediátricas. A prevenção da OMA inclui aleitamento materno, evitar chupetas e eliminar exposição ao fumo passivo que são fatores que interferem na pressão da tuba auditiva e a vacinação, pois a maioria dos casos decorre de infecção respiratória prévia. O tratamento com antibióticos é obrigatório em lactentes menores de seis meses com abaulamento, menores de dois anos com acometimento bilateral ou qualquer criança com sinais graves. Contudo, a decisão pode ser desafiadora diante de quadros leves ou inespecíficos, sendo necessário considerar fatores sociais, como dificuldade de acesso ao serviço de saúde ou baixa adesão dos familiares às orientações de retorno. Nesses casos,

o uso de antibióticos pode ser justificado como prevenção frente ao risco de complicações e à impossibilidade de monitoramento. Este relato reforça a importância de uma investigação coerente, destaca medidas preventivas e ilustra como uma abordagem individualizada e atenta ao contexto clínico e social impacta positivamente o desfecho do paciente.

Palavras Chaves: Otite média, Otorrinolaringologia, Otoscopia, Mastoidite.

99. HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA EM LACTENTE PREMATURA COM GENITÁLIA AMBÍGUA: RELATO DE CASO

POLLYANNA SYBELLY DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LARISSA AQUINO DE OLIVEIRA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LIA AGUIAR CORDEIRO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLARICE BORSCHIVER DE MEDEIROS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HELENA MARTINS BENVENUTO LOURO BERBARA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SILVIA ESCH (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANE MARTINEZ RIBEIRO DO VALLE (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VINÍCIUS RIBAS DE ABREU BORGES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUIZA PEREIRA FORTUNA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CRISTINA TEIXEIRA DA FONSECA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA SANTIAGO PUGLIESE (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é uma doença autossômica recessiva, causada, na maioria dos casos, pela deficiência da enzima 21-hidroxilase. A forma clássica, com perda de sal, pode levar à crise adrenal nas primeiras semanas de vida. Considerando que a genitália ambígua pode ser o único sinal clínico inicial ao nascimento, o pediatra exerce papel central, devendo realizar exame físico metódico ainda na sala de parto. Além disso, o teste do pezinho é essencial, no caso da HAC, ele permite um diagnóstico precoce e tratamento imediato.

Descrição de caso: Lactente do sexo feminino, A.K.C.B., nascida com 34 semanas e 4 dias de gestação, peso ao nascimento de 2.435g e Apgar 9/9. Mãe G4P2A2, com antecedentes de hipertensão arterial sistêmica e diabetes gestacional controlada com insulina. Relato de dois abortos espontâneos e um óbito fetal com 23 semanas, pais sem histórico de consanguinidade. Ao exame físico, observou-se genitália ambígua, com clitoromegalia de 2 cm, classificada como Prader III. A paciente permaneceu internada em Unidade Intermediária Neonatal de outro serviço por 14

dias. Durante o período de internação, não foi realizada investigação diagnóstica definitiva quanto à ambiguidade genital. A paciente recebeu alta hospitalar sem definição etiológica, sem prescrição medicamentosa e sem plano estruturado de seguimento ambulatorial. Em consulta pediátrica ambulatorial subsequente, apresentou perda ponderal significativa, vômitos, sinais de desidratação, sendo reinternada para estabilização e início de acompanhamento conjunto pela equipe de endocrinologia pediátrica deste hospital terciário. Foi então diagnosticada com HAC na forma clássica perdedora de sal, confirmação por meio de exames laboratoriais (nível de 17-hidroxiprogesterona: 105 ng/mL), cariótipo 46,XX e ultrassonografia pélvica com presença de útero e ovários, sem alterações estruturais. A paciente recebeu alta hospitalar com prescrição de prednisolona, fludrocortisona, suplementação oral de sódio e seguimento conjunto com as equipes de pediatria e endocrinopediatria. Evoluiu satisfatoriamente, com ganho ponderal adequado e desenvolvimento neurológico compatível com a idade.

Conclusão: O presente caso reforça a responsabilidade do pediatra na identificação precoce de condições potencialmente graves, como a HAC. É essencial que todo recém-nascido tenha o teste do pezinho devidamente conferido, com atenção ao prazo de coleta, envio e interpretação dos resultados. Adicionalmente, a presença de genitália ambígua deve ser tratada como sinal de alerta clínico imediato, exigindo investigação diagnóstica prioritária. A forma clássica perdedora de sal da HAC, se não reconhecida a tempo, pode evoluir com crise adrenal grave e risco de óbito ainda nos primeiros dias ou semanas de vida. Dessa forma, o pediatra deve manter elevado grau de suspeição clínica, assegurar a continuidade dos cuidados após a alta hospitalar e articular prontamente o encaminhamento a centros especializados sempre que necessário.

Palavras Chaves: HAC, Genitália ambígua, Teste do pezinho.

100. USO DE ECMO EM PACIENTE PEDIÁTRICO: MANEJO DE CHOQUE SÉPTICO POR DENGUE – UM RELATO DE CASO

GABRIELA CAMILA RAMOS ALVARENGA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS. CAMPINAS-SP, BRASIL), ALICE CASSIANO DE SOUSA CARVALHO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS. CAMPINAS-SP, BRASIL), LUIZA LIMA MARQUES (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS. CAMPINAS-SP, BRASIL), MARIA CLARA DEVITA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS. CAMPINAS-SP, BRASIL), PAULO CESAR MASSUCATTO COLBACHINI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS. CAMPINAS-SP, BRASIL), ANDREZA BISINOTTO CATANANT (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS. CAMPINAS-SP, BRASIL), JULIANA APARECIDA

VICTORIANO DE MICHEL (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS. CAMPINAS-SP, BRASIL), FERNANDO ANTONIALI (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS. CAMPINAS-SP, BRASIL), FREDERICO MAIA (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE CAMPINAS. CAMPINAS-SP, BRASIL)

Introdução: A dengue é uma arbovirose endêmica em regiões tropicais e subtropicais, podendo variar de quadros leves a complicações graves como choque séptico e falência multissistêmica. Quando o tratamento convencional não é eficaz, a oxigenação por membrana extracorpórea (ECMO) emerge como uma alternativa terapêutica. Estudos apontam que a ECMO pode melhorar a sobrevida em casos graves de choque séptico pediátrico, embora sua aplicação exija avaliação criteriosa devido aos riscos, como hemorragias associadas à coagulopatia provocada pela dengue.

Descrição de caso: Paciente do sexo masculino, 3 anos, admitido com quadro clínico de febre, vômitos, rash cutâneo e rebaixamento do nível de consciência. Realizado teste de dengue para o antígeno NS1, positivo. Evolui com choque séptico, necessidade de transferência para Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica (UTIP), iniciadas medidas de ressuscitação volêmica, intubação orotraqueal, antibioticoterapia e drogas vasoativas. Hemoculturas revelaram presença de *Staphylococcus aureus* sensível à oxacilina. Após sete dias, paciente evoluiu para síndrome do desconforto respiratório agudo grave, instabilidade hemodinâmica e oligúria. Diante da refratariedade ao tratamento convencional, foi optado pela ECMO. A canulação foi realizada pela equipe de cirurgia cardíaca com a instalação da ECMO venoarterial. Após instalação da ECMO, paciente apresentou melhora na estabilidade hemodinâmica, titulação e eventual suspensão das drogas vasoativas. A ventilação mecânica foi mantida com parâmetros mínimos para garantir oxigenação coronariana. Com a estabilização clínica, após seis dias em ECMO ecocardiograma mostrou melhora no débito cardíaco e o suporte foi descontinuado, o paciente manteve-se estável evoluindo com melhora e alta da UTIP, demonstrando a eficácia do tratamento em um quadro grave.

Discussão: Este caso demonstra a eficácia da ECMO como opção terapêutica para crianças com choque séptico refratário, uma vez que as alternativas convencionais falharam. Embora estudos indiquem taxas de sobrevida de até 70% para recém-nascidos e 40% para crianças maiores com o uso de ECMO, esta terapia é geralmente considerada quando tratamentos como reposição volêmica e inotrópicos são insuficientes. As diretrizes, como a *Surviving Sepsis Campaign*, recomendam a ECMO, embora a evidência disponível seja limitada. A eficácia do tratamento depende da experiência da equipe, do tipo de tecnologia utilizada e do momento de sua implementação.

Conclusão: Este relato contribui para a compreensão do uso da ECMO como ferramenta no manejo de crianças com choque séptico grave devido à dengue. Ressalta a necessidade de protocolos específicos para o tratamento de dengue com disfunção cardiovascular e a importância de considerar a ECMO quando as terapias convencionais falham em estabilizar a condição clínica do paciente.

Palavras Chaves: ECMO, Dengue, Sepsis, Choque.

101. DOENÇA GRANULOMATOSA CRÔNICA (DGC): A IMPORTÂNCIA DAS PROFILAXIAS

LARISSA BARROS ASSUMPÇÃO RABELO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), THAIS LESSA ARMOND (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA PAULA ABRAHÃO AQUINO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUÍSA DE BRITO AGUIAR (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CATARINA PICANÇO COELHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETICIA FERNANDES DE LIMA E SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA CAMARGO DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA GOMES PEÇANHA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RODRIGO CARDEAL MENEZES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HELENA FREITAS DOS SANTOS COELHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARA FELIX MORELO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JAQUELINE COSER VIANNA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MONICA SOARES DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: DGC é um erro inato da imunidade (EII) causado por defeitos genéticos no complexo da enzima NADPH oxidase, essencial para a produção de superóxidos, responsáveis pela destruição de patógenos nos fagócitos. A mutação mais comum ocorre na proteína gp91phox, com herança ligada ao X. O diagnóstico da DGC é feito pelo teste de di-hidrorodamina (DHR). A genética identifica as mutações nos genes do complexo NADPH oxidase. Pacientes apresentam infecções recorrentes e potencialmente fatais, principalmente por bactérias encapsuladas, micobactérias e fungos. Inflamação granulomatosa conduz à formação de granulomas nos pulmões, linfonodos, pele, fígado, trato gastrointestinal e urinário.

Descrição de caso: MF, masculino, 12 anos, portador de DGC, interna em 2024 para investigação de linfonodomegalias nas cadeias mediastinais: para-aórtica, paratraqueal superior e inferior, extensas consolidações, broncogramas aéreos e bronquiectasias em ambos os pulmões, imagens evidenciadas através da TC de tórax. Paciente assintomático, sem história de febre e/ou infecções recentes, em uso de profilaxias com sulfametoxazol/trimetropin e itraconazol prescritas desde os 5 anos. Estudo genético prévio revelou a mutação na proteína gp91phox, a qual tende a prognóstico mais grave. A TC foi indicada para monitorização das lesões pulmonares preexistentes. Realizados lavado broncoalveolar e hemoculturas para pesquisa de infecções micobacterianas, fúngicas e bacterianas e imunodifusão radial (IR) para fungos. O paciente apresentou IR positiva para paracoccidiodomicose. A interrupção do uso do

itraconazol por cerca de 6 meses foi comprovada através do relato materno posterior.

Conclusão: A DGC afeta um em cada 200.000 nascimentos. A prevalência é maior nas populações onde a consanguinidade é comum. A defesa contra patógenos intracelulares é extremamente prejudicada. Pacientes são mais suscetíveis a infecções por bactérias encapsuladas, micobactérias e fungos. Nesse contexto, as profilaxias para esses microorganismos são os principais pilares no manejo dos pacientes, sendo fundamental para a redução da mortalidade. O caso em questão reforça a importância da profilaxia antifúngica. A má adesão ao uso do itraconazol resultou numa doença fúngica de caráter sistêmico e potencialmente grave, a paracoccidiodomicose, responsável pelas linfonodomegalias iniciais. A alta prevalência de tuberculose e a indicação do BCG fortalecem a investigação para micobactérias no Brasil. A DGC pode se manifestar em qualquer idade. A maioria dos diagnósticos é realizado em lactentes e crianças antes dos 5 anos. O transplante de medula óssea (TMO) é a única possibilidade de cura. Na atualidade, o TMO é indicado quando há doadores aparentados compatíveis para evitar a doença enxerto x hospedeiro. Infelizmente, o diagnóstico tardio com sequelas pulmonares graves pode ser impedimento do TMO. É importante que o pediatra esteja atento aos sinais de alerta de EII para diagnóstico o mais precoce possível nos centros de referência.

Palavras Chaves: Doença granulomatosa crônica, Profilaxia, Imunodeficiência.

102. A IMPORTÂNCIA DO PEDIATRA NO TRATAMENTO DA TAQUICARDIA SUPRAVENTRICULAR PAROXÍSTICA: RELATO DE CASO EM PRÉ-ESCOLAR

ANETTE P. BOABAI MADRUGA (FACULDADE DE MEDICINA IDOMED. ANGRA DOS REIS-RJ, BRASIL), MÁRCIA G. CUNHA (FACULDADE DE MEDICINA IDOMED. ANGRA DOS REIS-RJ, BRASIL), ANA PAULA GOMES LEAL (FACULDADE DE MEDICINA IDOMED. ANGRA DOS REIS-RJ, BRASIL), SOFIA L. MAIA (FACULDADE DE MEDICINA IDOMED. ANGRA DOS REIS-RJ, BRASIL), LUAN H. G. FERREIRA (FACULDADE DE MEDICINA IDOMED. ANGRA DOS REIS-RJ, BRASIL), ROSIANE M. DE SOUSA (FACULDADE DE MEDICINA IDOMED. ANGRA DOS REIS-RJ, BRASIL), FERNANDA C. FERREIRA LEMOS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ELIANE LUCAS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A taquicardia supraventricular paroxística (TSVP) é a forma mais frequente de taquicardia em pediatria, após a taquicardia sinusal. Em sua maioria são taquicardias regulares com complexo QRS estreito, com a duração <80 ms e frequência cardíaca acima de 180 - 200 bpm. Pode

estar presente em portadores de cardiopatia congênita (CC) ou sem CC porém, em ambos os casos a reversão deve ser prontamente realizada devido ao risco de insuficiência cardíaca congestiva (ICC) e óbito.

Descrição de caso: S.R.S, 3 anos e 2 meses, feminina, nascida a termo, parto cesáreo, Apgar 9/9, IG 40 semanas peso: 3370 g e permaneceu na maternidade para tratamento de abcesso mamário. Com 34 horas de vida apresentou taquicardia de 220 bpm sem sinais de ICC. O eletrocardiograma m característico de TSVP, com QRS (60 mseg), sem sobrecargas atriais ou ventriculares. Realizada reversão com adenosina, com estabilização do quadro. O raio x de tórax e o ecocardiograma eram normais. Recebeu alta com propranolol. Permaneceu no acompanhamento ambulatorial e em uso de medicação antiarrítmica. Com 1 ano e 4 meses de idade foi internada com ITU e na ocasião, apresentou o 2º episódio de TSVP, sendo revertida com adenosina. Após a reversão, o ECG apresentou FC 110 bpm, intervalo PR curto (0,8 mseg) e onda delta, padrão de pré-excitação ventricular, caracterizando a síndrome de Wolff-Parkinson-White (WPW). No seguimento em ambulatório de arritmia, foi associado outro antiarrítmico (propafenona) e não apresentou intercorrências. Atualmente, encontra-se estável, com 3 anos e 2 meses, com crescimento / desenvolvimento normais.

Discussão: WPW é uma síndrome congênita que resulta de vias elétricas acessórias no sistema de condução elétrica d, levando a um quadro de pré-excitação ventricular. Pode ser responsável por vários tipos de arritmias, sendo a TSVP a mais comum. O tratamento de escolha é a adenosina, com administração rápida EV, ou alternativas farmacológicas como betabloqueadores, amiodarona e propafenona. Na presença de baixo débito e ICC, deve ser imperativo a indicação de cardioversão elétrica (1 a 2 joules/kg). As manobras vagais como gelo na face (lactentes) ou Valsalva são consideradas, apenas, em pacientes estáveis. Após a reversão, é importante o uso de antiarrítmico contínuo, devido a possibilidade de recorrência. Atualmente, nos pacientes de difícil controle medicamentoso, é indicado a ablação por radiofrequência, sendo realizada, habitualmente, com a idade acima de 10 anos. Ressaltamos que em raros casos, este procedimento é indicado mais precocemente, principalmente na presença de disfunção ventricular, devido ao risco de evoluir para uma taquicardiomiopatia.

Conclusão: Os autores ressaltam o importante papel do pediatra, no manuseio deste tipo de arritmia, potencialmente de risco e o seguimento, em particular do caso, é conservador, com administração de betabloqueador. E será considerado, posteriormente, o tratamento com ablação por radiofrequência.

Palavras Chaves: Ablação elétrica, Taquicardia supraventricular paroxística.

103. CISTO DE COLÉDOCO TIPO IV-A EM LACTENTE DE 9 MESES: RELATO DE CASO

ADRIANA PAIVA DE MESQUITA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA BAPTISTA CATTANI (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), AGATHA MONTEIRO REIGOTO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KARINA SOUSA DOS SANTOS (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA SANTOS LORENCINI (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SOPHIA TEIXEIRA HIRATA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JADE NOVAES ROCHA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL GALVÃO FRANCO PEREIRA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DANIELA RABELLO FRANCO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VERÔNICA SANTOS DE OLIVEIRA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNO PEREIRA RIBEIRO DA ROCHA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O cisto de colédoco é uma dilatação rara das vias biliares, mais comum no sexo feminino. O quadro clínico inclui dor abdominal, icterícia e massa palpável em hipocôndrio direito, podendo evoluir com colangite, pancreatite e peritonite biliar. Assim, este estudo tem como objetivo descrever o curso da doença, favorecendo a identificação e o tratamento precoces, essenciais para a redução de complicações.

Descrição de caso: Lactente de 9 meses, sexo feminino, apresentou vômitos persistentes, choro intenso e irritabilidade, evoluindo com colúria e constipação. Procurou o hospital para avaliação do quadro, sendo optado por internação hospitalar para investigação. A ultrassonografia de abdome total revelou significativa dilatação das vias biliares intra e extra-hepáticas, especialmente do colédoco, com aspecto sugestivo de cisto de colédoco tipo IV-A. Também foi vista imagem ecogênica compatível com cálculo. O quadro progrediu com icterícia (1+/4+) e elevação das enzimas hepáticas e pancreáticas, com destaque para gama-GT e lipase. O tratamento incluiu dieta hipolipídica, ácido ursodesoxicólico e reposição de vitaminas lipossolúveis. Houve uma evolução favorável, recebendo alta após 15 dias de internação, com programação cirúrgica eletiva.

Conclusão: O cisto de colédoco é uma dilatação congênita ou adquirida da árvore biliar, rara, mais prevalente no sexo feminino, com incidência estimada em 1/100.000 a 1/150.000 nascidos vivos. Classicamente, apresenta a tríade de dor abdominal, massa palpável e icterícia. A etiologia mais aceita envolve o refluxo de enzimas pancreáticas para o ducto biliar, secundário à dilatação do ducto pancreático principal. O diagnóstico precoce é fundamental para prevenir complicações como obstrução biliar, degeneração maligna e cirrose biliar progressiva. O

sistema de classificação mais utilizado é o de Todani, que divide tais cistos em cinco tipos, sendo o tipo IV aquele que apresenta cistos intra e extra-hepáticos. A ultrassonografia é o método inicial para diagnóstico, fornecendo informações como localização, ecotextura e relação com estruturas portais. O padrão-ouro é a colangiorrressonância, que possui alta sensibilidade e pode identificar cistos menores e complicações, como colangiocarcinomas e coledocolitíase. O tratamento preferencial é cirúrgico, visando a correção e a desobstrução da via biliar. A técnica dependerá da classificação e da presença de complicações. O tratamento adjuvante envolve o uso de antibióticos, vitaminas lipossolúveis e analgésicos. Assim, o reconhecimento precoce dos sinais e sintomas típicos dessa condição é fundamental para sua inclusão no diagnóstico diferencial de quadros de dor abdominal e colestase. Sua identificação oportuna permite a implementação de terapias adequadas, de modo a prevenir complicações, preservar a função hepática e tornar o prognóstico mais favorável.

Palavras Chaves: Cisto de colédoco, Vias biliares, Dor abdominal, Colestase.

104. CISTO DE COLÉDOCO, COLANGITE E COLECISTITE: UM RELATO DE CASO

LUYSA BARROS DE SOUZA ANTUNES (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUISA PEREIRA RODRIGUES (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANNE QUINTAS RABELLO MORAES (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ILRAM LOPES LOURES ARCANJO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Os cistos de colédoco são uma malformação congênita rara das vias biliares, caracterizada por dilatações anormais dos ductos biliares, especialmente o colédoco. Mais frequentes em crianças do sexo feminino e com manifestação em qualquer faixa etária. As manifestações clínicas variam desde dor abdominal e icterícia até complicações como colangite ou risco de malignidade. O tratamento varia conforme o tipo anatômico, sendo a abordagem cirúrgica a principal forma de manejo.

Descrição de caso: Pré-escolar, feminina, 3 anos, previamente hígida, com dor abdominal difusa com 10 dias de evolução. Apresentava-se icterica (3+/6+), com palpação abdominal dolorosa difusamente, acolia fecal e febre após 7 dias do início dos sintomas. Ultrassonografia abdominal evidenciou discreta hepatomegalia homogênea, pequena dilatação das vias biliares intra-hepáticas e dilatação do colédoco de 1,1cm, notando-se no seu interior duas imagens ecogênicas, sem atenuação

sonora posterior, a mais distal, lobulada, medindo cerca de 1,1x0,9cm e a proximal de 0,8cm. Vesícula biliar distendida, de paredes espessadas, com lama no seu interior. Importante aumento de fluxo na parede da vesícula e área heterogênea de aspecto cístico com conteúdo espesso, com 1,3x1,2cm, sem vascularização. Por dilatação do colédoco sugerir aspecto fusiforme, levantou-se a hipótese diagnóstica de cisto de colédoco complicado com colangite associado a colecistite. Exames laboratoriais evidenciaram leucocitose, elevação de transaminases, enzimas canaliculares, provas inflamatórias e hiperbilirrubinemia direta. Após 14 dias de tratamento, novo exame de imagem evidenciava manutenção da dilatação do colédoco e de área de coleção em sua parede, foi rediscutido multidisciplinarmente tempo de antibioticoterapia e optado por extensão para 21 dias. Evoluiu com melhora clínica e laboratorial, tornando-se assintomática. A paciente recebeu alta hospitalar com acompanhamento e programação de colecistectomia. Os cistos de colédoco podem se manifestar com sintomas inespecíficos, tornando o diagnóstico desafiador, especialmente na pediatria. Este manejo envolve a correlação adequada entre dados clínicos, exames laboratoriais e métodos de imagem contribuindo desta forma para a redução do risco de complicações graves. A abordagem cirúrgica é uma estratégia eficaz para restaurar o fluxo biliar e prevenir desfechos desfavoráveis. Dada a possibilidade de evolução para colangiocarcinoma, o seguimento clínico regular com exames de imagem e avaliação da função hepática é imprescindível.

Conclusão: O presente caso enfatiza a importância do diagnóstico precoce e manejo adequado das icterícias colestáticas na população pediátrica, por meio da abordagem multidisciplinar que é fundamental para otimizar os resultados e garantir melhor qualidade de vida aos pacientes.

Palavras Chaves: Cisto de colédoco, Colangite, Colecistite, Vias biliares.

105. FRAQUEZA AGUDA SEM EVIDÊNCIA DE ALTERAÇÕES ESTRUTURAIS: UM ALERTA PARA DISTÚRBIOS NEUROLÓGICOS FUNCIONAIS NA INFÂNCIA

MILLENA DAHER MEDEIROS LIMA (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LEONARDO DA VEIGA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA FRONTEIRA SUL. CHAPECÓ-SC, BRASIL), ELISA CARDOSO GUIMARÃES (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Quadros neurológicos agudos em crianças exigem avaliação rápida e investigação cuidadosa, dado o amplo espectro de diagnósticos diferenciais, que envolve condições inflamatórias, vasculares e infecciosas. Nesses casos, a ausência de alterações estruturais pode indicar etiologia funcional, como distúrbios psicogênicos, desafiadores do ponto de vista diagnóstico.

Descrição de caso: Menina, 9 anos, previamente hígida, levada à emergência pediátrica de ambulância devido quadro de dor abdominal súbita, seguida de dor e fraqueza de membros inferiores (MMII). À admissão, encontrava-se incapaz de deambular, com força 2+/5+ em MMII, apresentava hiperreflexia patelar bilateral e sensibilidade tátil, dolorosa e proprioceptiva preservadas. Familiares negaram episódios prévios semelhantes, bem como outras queixas associadas. A história pregressa da paciente incluía constipação crônica, sem sinais de disfunção urinária ou de trato gastrointestinal. Foi avaliada pelo serviço de neuropediatria, sendo aventada hipótese diagnóstica de mielite transversa e acidente vascular medular (AVM). A investigação complementar incluiu exames laboratoriais, ultrassonografia abdominal, tomografia computadorizada de crânio e ressonância magnética do neuroeixo, os quais não indicaram alterações. Durante o período de observação hospitalar, cerca de seis horas após a admissão, a paciente evoluiu com melhora progressiva da força muscular em MMII, optando-se pela suspensão da punção lombar. A avaliação psicológica pré-alta não identificou sinais de sofrimento psíquico que justificassem a sintomatologia apresentada. Após vinte e quatro horas de observação hospitalar, a paciente recebeu alta assintomática, deambulando normalmente, com orientações de realizar acompanhamento ambulatorial com equipe multidisciplinar.

Conclusão: A rápida e espontânea resolução do quadro, aliada à ausência de alterações nos exames, torna improvável a presença de mielite transversa, AVM ou outra doença estrutural da medula. Distúrbios neurológicos funcionais podem mimetizar doenças neurológicas graves e estão associados a fatores psicossociais, mesmo que nem sempre evidentes na observação inicial. Embora a avaliação psicológica não tenha indicado fatores determinantes do ponto de vista psíquico, a resolução do quadro em poucas horas sugere origem funcional, reforçando a necessidade de uma abordagem multidisciplinar cautelosa, evitando intervenções invasivas e promovendo suporte integral. Frente a um quadro neurológico agudo na pediatria torna-se essencial uma investigação detalhada, incluindo anamnese cuidadosa, exame neurológico minucioso e exames complementares adequados para exclusão de causas orgânicas, além de não negligenciar a possibilidade de etiologia funcional. O acompanhamento ambulatorial é crucial para monitorar a evolução, identificar fatores desencadeantes e implementar estratégias terapêuticas que previnam recidivas.

Palavras Chaves: Fraqueza, Paralisia, Distúrbios neurológicos funcionais.

106. REPERCUSSÕES CLÍNICAS DA TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA NA PEDIATRIA: RELATO DE CASO

ANA ALICE AMARAL IBIAPINA PARENTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAELA BARONI AURÍLIO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PAULA DO NASCIMENTO MAIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MICHELY ALEXANDRINO PINHEIRO MASCARENHAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA DE FÁTIMA POMBO SANT'ANNA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLEMAX COUTO SANT'ANNA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUDIMILA RIBEIRO VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAQUEL TAVARES BORBA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA SOSSAI PACHECO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VICTOR FACONE CANTANHEDE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VICTÓRIA BAPTISTA MACHADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MAYLA MAYUMI MIZUNO HOLANDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FRANCY FRAUCHES AGUIAR PINTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), THAÍS FIGUEIREDO DE SOUZA MAZZINE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A telangiectasia hemorrágica hereditária (THH) é uma doença autossômica dominante causada por mutações nos genes ENG, ACVRL1 e SMAD4, que participam da regulação da angiogênese. Costuma ser assintomática na infância, e cursa com consequências graves de forma precoce em alguns pacientes. Pode ser diagnosticada por testes genéticos ou pelos critérios de Curação, os quais são: epistaxe recorrente e espontânea, telangiectasias mucocutâneas em locais característicos, teleangiectasias gastrointestinais ou malformações arteriovenosas cerebrais, pulmonares, espinhais ou hepáticas, familiares de 1º grau com THH. Seu tratamento é guiado pelas manifestações clínicas do paciente. O objetivo desse relato é descrever um caso de THH com manifestações pulmonares graves.

Descrição de caso: Paciente com 11 anos, feminino, encaminhada ao serviço de pneumologia pediátrica apresentando quadro progressivo de cianose e dispnéia aos esforços iniciado com 7 anos, presença de telangiectasias mucocutâneas bem como epistaxe recorrente desde 9 anos, além da identificação de malformações arteriovenosas pulmonares bilaterais, do tipo difusa, cerebrais e shunt arteriopulmonar hepático. Realizado diagnóstico de THH através da presença de 3 dos 4 critérios de Curação. Foi submetida à embolização percutânea pulmonar por equipe de radiologia intervencionista, com resposta clínica parcial. Optou-se por conduta expectante

nas lesões hepáticas e cerebrais por serem assintomáticas. Paciente recebeu alta com suplementação de oxigênio domiciliar e segue em acompanhamento pelo serviço. Metodologia: Relato de caso elaborado pelo levantamento de dados do prontuário. Resultados: Relato de um caso de telangiectasia hemorrágica hereditária.

Conclusão: A epistaxe é a manifestação mais comum da THH, geralmente presente desde a infância, leve e sem repercussões clínicas significativas na pediatria, similar ao caso. Em relação às malformações vasculares, as pulmonares são mais frequentes e há indicação de tratamento por embolização percutânea, padrão ouro, se presença de artéria nutridora com diâmetro maior que 3 mm, mesmo se paciente assintomático, sendo este um procedimento eficaz e seguro inclusive em crianças. Sabe-se que sua eficácia é menor em malformações do tipo difusa, sendo esse tipo o presente na paciente aqui relatada. O procedimento pode ser repetido quando a resposta inicial for insatisfatória e se forem detectadas recorrência ou novas lesões. O tratamento cirúrgico deve ser considerado em casos refratários e quando a anatomia vascular não for favorável à embolização, sendo o transplante pulmonar a exceção. No caso das malformações cerebrais, a abordagem é realizada apenas em lesões de alto risco, não compatível com o caso. A THH é uma doença geralmente assintomática na infância, mas que pode trazer graves repercussões clínicas desde os primeiros anos de vida, sobretudo se houver presença de malformações arteriovenosas. Seu diagnóstico precoce é importante para que se obtenha melhora de qualidade de vida e prognóstico destes pacientes.

Palavras Chaves: Telangiectasia hemorrágica hereditária, Pediatria.

107. RELATO DE CASO – MIELOSQUISE DORSAL LIMITADA COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LESÃO CUTÂNEA DORSAL EM RECÉM-NASCIDO

MARIA PAULA OLIVEIRA CAMPOS (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), BEATRIZ CRUZ PEREIRA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), GABRIELA COSTA SOUZA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ADLIZ DA ROCHA SIQUEIRA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ADRIANA DURINGER JACQUES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), JULIANA DE LIMA PEREIRA GALL (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ANA CRISTINA TESCH LOUREIRO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), NATHALIA VEIGA MOLITERNO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ENEIDA QUADRIO VEIGA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ÁLVARO JOSÉ MARTINS DE OLIVEIRA VEIGA (FACULDADE DE

MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), THAINA HERMES CUNHA (HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: A mielosquise dorsal limitada (MDL) é uma malformação rara do tubo neural, caracterizada por um defeito focal fechado da linha média medular, com presença de um pedículo fibroneural ligando a pele ao cordão espinhal, resultando em tração medular. É um dos diagnósticos diferenciais de lesões cutâneas dorsais em recém-nascidos (RN). O reconhecimento precoce dessas lesões pode indicar anomalias neurológicas subjacentes relevantes. Este relato descreve achados clínicos e radiológicos, reforçando a importância do diagnóstico precoce.

Descrição de caso: RN do sexo feminino, filha de mãe de 29 anos, com pré-natal adequado e diabetes gestacional controlada sem necessidade de medicação. Sorologias para HIV, sífilis e hepatites B e C negativas. Parto a termo, cesáreo eletivo, com bolsa rota no ato, Apgar 9/9. Ao exame físico inicial, observou-se lesão cutânea arredondada, não ulcerada, de 1mm, localizada na linha média da região lombar. O RN permaneceu internado por 9 dias, para investigação diagnóstica, sem apresentar alterações neurológicas ou infecciosas. A ultrassonografia transfontanela foi normal. Ressonância magnética (RM) lombossacra evidenciou fusão incompleta do arco posterior de L5 e alteração linear subcutânea com trajeto até a pele em L4–L5. A dermatologia sugeriu melanocitose dérmica congênita com sinus dermoide. Encaminhada à avaliação neurocirúrgica, em hospital de referência, confirmou-se o diagnóstico de mielosquise dorsal limitada. A paciente segue em acompanhamento, com procedimento cirúrgico programado entre o quarto e quinto mês de vida, além de avaliação de estudo urodinâmico para identificação de complicações urológicas.

Conclusão: Lesões cutâneas localizadas na linha média dorsal devem sempre levantar a suspeita de disrafismo espinhal oculto. Os diagnósticos diferenciais incluem desde alterações benignas, como fossetas simples e hipertricose, até malformações como lipomeningocele, sinus dermoide e mielomeningocele oculta. A ausência de sintomas neurológicos não exclui a necessidade de investigação. A mielosquise, embora rara, deve ser considerada, sendo a ressonância magnética o exame de escolha para confirmação diagnóstica. O manejo exige abordagem multidisciplinar, iniciando ainda na sala de parto e incluindo avaliações neurocirúrgica, dermatológica, urológica, entre outras, conforme o caso. Essa conduta permite intervenções precoces e adequadas, além de reforçar a importância do seguimento contínuo com a família, essencial para a continuidade do cuidado e desfecho clínico satisfatório. Este relato enfatiza o valor do exame físico neonatal minucioso na detecção de lesões cutâneas em linha média dorsal, mesmo que sutis, pois podem ser a única manifestação de disrafismo oculto. A inclusão da disrafia medular nos diagnósticos diferenciais é fundamental. A RM, associada a uma avaliação

multidisciplinar precoce, é essencial para o diagnóstico preciso e o planejamento terapêutico, contribuindo para melhor prognóstico.

Palavras Chaves: Lesão cutânea, Malformação de SNC, Diagnóstico diferencial.

108. AVALIAÇÃO CLÍNICA E DE IMAGEM DA DOENÇA PULMONAR PÓS-TUBERCULOSE: RELATO DE CASO

ANA ALICE AMARAL IBIAPINA PARENTE (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ), RAFAELA BARONI AURILIO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ), MICHELY ALEXANDRINO PINHEIRO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ), PAULA DO NASCIMENTO MAIA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ), CLEMAX COUTO SANT'ANNA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ), MARIA DE FÁTIMA BAZHUNI POMBO SANT'ANNA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ), RAQUEL TAVARES BORBA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ), GABRIELA ARAKAKI (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ), VICTÓRIA BAPTISTA MACHADO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ), BRUNA SOSSAI PACHECO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ), VICTOR FALCONE CANTANHEDE (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ), THAÍS FIGUEIREDO DE SOUZA MAZZINE (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ), FRANCY FRAUCHES AGUIAR PINTO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ), MAYLA MAYUMI MIZUNO HOLANDA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL/UFRJ)

Introdução: Os programas de tuberculose (TB) atuais concentram-se no diagnóstico e tratamento de pacientes que são acompanhados apenas até o final do tratamento. A doença pulmonar pós-tuberculose (DPPT), é um espectro de sequelas pulmonares que impactam significativamente a qualidade de vida desses pacientes e podem afetar cerca de 50% dos pacientes adultos e crianças após o final do tratamento.

Descrição de caso: Pré-escolar, feminino, 4 anos, apresentando sintomas há 6 meses, sendo admitida na emergência com febre diária, perda ponderal e tosse produtiva. A radiografia de tórax (RX): opacidade total do pulmão esquerdo. Ultrassonografia: derrame pleural moderado e na tomografia computadorizada do tórax

(TCT) volume reduzido, com grande consolidação com bronquiectasias de permeio e cavitação em base pulmonar ipsilateral. Realizado tratamento com piperacilina/tazobactam, oxacilina e ceftriaxona, sem melhora radiológica. Lavado broncoalveolar apresentou BAAR, GeneXpert e cultura positivas. PPD de 12 mm. Recebeu alta hospitalar com esquema básico. O RX após o 5º mês do tratamento mantinha opacidade em todo o hemitórax esquerdo, associada a desvio ipsilateral do mediastino. Realizada TCT ao final do tratamento que evidenciou atelectasia completa do pulmão esquerdo com áreas de calcificação e extensas bronquiectasias, além de herniação do pulmão contralateral. Broncoscopia: árvore traqueobrônica sem alterações. O quadro foi interpretado como sequela de TB, com destruição do parênquima pulmonar esquerdo e fibroatelectasia. Durante dois anos de acompanhamento, a paciente apresentou recorrentes exacerbações respiratórias e uso de antibioticoterapia de repetição, porém com espirometria aos 6 anos de idade normal.

Conclusão: O desenvolvimento da DPPT, definida como 'anormalidade respiratória crônica, sintomática ou não, atribuível, pelo menos em parte, a um episódio prévio de TB pulmonar'. O espectro de sequelas inclui alterações estruturais e funcionais variáveis, desde manifestações leves até condições graves como cavitação, bronquiectasias, espessamento pleural, hipertensão pulmonar e fibrose, conforme o caso, secundária a destruição do parênquima pulmonar. Sintomas persistentes, como dispneia, tosse crônica, sibilância e redução da capacidade funcional manifestam-se após término do tratamento. A paciente evoluiu com perda anatômica do pulmão esquerdo, logo nos meses iniciais do tratamento, função pulmonar normal compensada pelo pulmão vicariante. Apesar da alta prevalência e impacto clínico da DPPT, sua fisiopatologia, critérios diagnósticos e estratégias terapêuticas ainda carecem de padronização. As sequelas da DPPT contribuem para aumento da morbidade e mortalidade infantil, além de impor um ônus significativo aos sistemas de saúde. O reconhecimento precoce da DPPT, aliado a estratégias baseadas em evidências para prevenção, diagnóstico e manejo, é essencial para otimizar a abordagem desses pacientes.

Palavras Chaves: Doença pulmonar pós-tuberculose, DPPT, Pediatria.

109. ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR NA ARTRITE SÉPTICA COMPLICADA POR EMBOLIA SÉPTICA EM ADOLESCENTES

ISABELLA LOIOLA LIMA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO - UFF, NITERÓI-RJ, BRASIL), IZABELLA DOS SANTOS GOMES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO - UFF,

NITERÓI-RJ, BRASIL), RAFAELLA SANTOS MADUREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO - UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), MARIA CLARA VIEIRA COELHO RAMOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO - UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), YANNE BORGES ARAÚJO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO - UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO - UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), BÁRBARA NEFFÁ LAPA E SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO - UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A artrite séptica é uma emergência reumatológica, causada geralmente por *Staphylococcus aureus* (incluindo cepas resistentes como o MRSA), com risco de destruição articular e disseminação sistêmica. A infecção hematogênica é a via mais comum, e, se não tratada precocemente, pode resultar em osteomielite e embolia séptica pulmonar, especialmente em pacientes imunocomprometidos ou com comorbidades, como a doença renal crônica (DRC).

Descrição de caso: Caso 1: Adolescente, 13 anos, com história prévia de DRC estágio 5 em diálise, apresentou febre alta e artralgia em quadris. Após exames de imagem e artrocentese, confirmou-se o diagnóstico de artrite séptica. Iniciou-se tratamento com piperacilina-tazobactam, escalonada para vancomicina após crescimento de MRSA em hemocultura. Evoluiu com desconforto respiratório, sendo diagnosticado com embolia séptica pulmonar por exame de imagem com estudo vascular. Houve melhora progressiva após lavagem articular, ajustes antibióticos e enoxaparina em dose ajustada para DRC. Caso 2: Adolescente, 12 anos, previamente hígido, apresentou artrite séptica em joelho esquerdo após trauma local. Iniciou empiricamente ceftriaxona e vancomicina. A hemocultura revelou *S. aureus* sensível à oxacilina, permitindo descalonamento. Evoluiu com osteomielite, sepse e trombose venosa profunda. A angiotomografia de tórax foi solicitada para investigação de possível embolização pulmonar infecciosa, confirmando embolia séptica. Manteve antibioticoterapia prolongada e anticoagulação plena com enoxaparina, substituída por varfarina. Recebeu alta com seguimento ambulatorial. Ambos os pacientes realizaram ecocardiograma transtorácico para rastreamento de endocardite infecciosa, com resultados negativos.

Discussão: Ambos os casos envolvem adolescentes com artrite séptica e hemoculturas positivas para *S. aureus* — MRSA no primeiro e oxacilina-sensível no segundo. No Caso 1, a presença de DRC em estágio avançado, configurou fator de risco importante para infecção grave e disseminação hematogênica. Pacientes com insuficiência renal possuem maior suscetibilidade a infecções invasivas, devido à imunossupressão induzida pela uremia e a realização de procedimentos invasivos. A embolia séptica pulmonar, expressa em ambos os casos, é uma complicação rara e grave, geralmente resultante da disseminação de êmbolos infectados a partir de focos osteoarticulares ou dispositivos intravasculares. A drenagem de focos infecciosos aliada ao suporte clínico individualizado foi determinante para a recuperação.

Conclusão: A artrite séptica na adolescência representa alta morbidade, principalmente quando associada a outras comorbidades. A ocorrência de embolia séptica pulmonar evidencia a necessidade de vigilância clínica intensiva e uso oportuno de exames de imagem para diagnóstico precoce. Com isso, o manejo multidisciplinar adequado, com antibióticos direcionados, suporte clínico individualizado e anticoagulação adequada, é imprescindível para desfechos favoráveis na pediatria.

Palavras Chaves: Artrite séptica, Embolia pulmonar séptica.

110. OFTALMIA NEONATAL

MARIA EDUARDA MAIA MONTEIRO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), JULIA MAYWORM SCHMIDT (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), LUISA MEDEIROS D'AQUINO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: A oftalmia neonatal é definida como conjuntivite de qualquer etiologia que se manifesta nos primeiros 30 dias de vida, caracterizada por uma infecção mucopurulenta aguda da conjuntiva, em sua porção bulbar e tarsal, com transmissão vertical durante o trabalho de parto ou no período pós-natal. Os principais fatores de risco associados a essa patologia incluem aqueles relacionados à história materna e aqueles relacionados ao período perinatal. A apresentação clínica inclui sinais e sintomas clássicos da conjuntivite, como: hiperemia ocular, secreção mucosa, purulenta ou aquosa, edema palpebral e epífora. Os principais agentes etiológicos bacterianos incluem *Neisseria Gonorrhoeae* e *Chlamydia Trachomatis*, já os agentes virais, destacam-se herpes simplex e herpes zoster. Diante da possibilidade de complicações graves e irreversíveis, ressalta-se a relevância da profilaxia, bem como do diagnóstico e do manejo terapêutico precoce e adequado dessa condição clínica.

Descrição de caso: Recém-nascido do sexo masculino, com 6 dias de vida, nascido a termo por parto vaginal em que foi realizada profilaxia com iodopovidona na sala de parto. Apresentou secreção purulenta em olho direito, evoluindo com edema periorbitário, hiperemia conjuntival e aumento da secreção no mesmo olho. O olho esquerdo não apresentava alterações. Durante sua admissão foram solicitados radiografia de tórax, que não evidenciou alterações, exames laboratoriais que evidenciaram leucocitose com aumento de linfócitos, hemocultura com resultado negativo e a cultura do swab ocular revelou crescimento de *Staphylococcus* spp. Baseado na história clínica, foi estabelecido o diagnóstico de oftalmia neonatal, sendo *Chlamydia trachomatis* o agente etiológico mais provável. Iniciou-se tratamento empírico com azitromicina 10 mg/kg/dia, sendo posteriormente aumentado para 20 mg/kg/dia, ceftriaxona 50 mg/kg/dia em dose única

associado a higienização ocular com soro fisiológico 0.9%. Evoluiu com melhora significativa dos sintomas, recebendo alta hospitalar no 2º dia de internação, sendo prescrito azitromicina para uso ambulatorial.

Conclusão: A oftalmia neonatal é uma condição comum em recém-nascidos, especialmente em locais com acesso limitado a cuidados pré-natais e profilaxia adequada. Existem diversos agentes profiláticos que podem ser utilizados, entre eles nitrato de prata, pomada de eritromicina, iodopovidona - medicamento este utilizado pelo paciente. O caso reforça a importância da profilaxia em sala de parto e a identificação do seu agente etiológico para a instituição de um tratamento adequado como medidas essenciais para prevenção da infecção ocular nos primeiros dias de vida e suas complicações. A oftalmia neonatal, embora prevenível, é uma importante e frequente causa de morbidade ocular em recém-nascidos. O relato apresentado destaca a necessidade de manutenção das práticas profiláticas perinatais, reforçando a importância da história clínica e do entendimento do contexto social o qual está inserido o paciente.

Palavras Chaves: Oftalmia neonatal, Conjuntivite, Infecções por clamídia.

111. DIAGNÓSTICO PÓS-NATAL E CORREÇÃO CIRÚRGICA DE ATRESIA DE ESÔFAGO COM FÍSTULA TRAQUEOESOFÁGICA DISTAL: UM RELATO DE CASO

JASMIN AMORIM PACHECO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EDUARDA VIEIRA RODRIGUES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA LUÍSA BORGES NEVES MANHÃES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL COIMBRA GONÇALVES DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ERICA RICCIO FACIO ALAMY (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANDREA DI MARTINO MACEDO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARTA DE ALENCAR ROSA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A atresia de esôfago (AE) é uma malformação rara, estimada em 1:3000-4500 nascidos vivos, marcada por descontinuidade esofágica, com ou sem fístula traqueoesofágica (FTE). O atraso diagnóstico pode gerar impactos na morbimortalidade a curto e longo prazo. Esse relato descreve o diagnóstico pós-parto e o manejo clínico-cirúrgico de um recém-nascido (RN) com AE associada a FTE distal.

Descrição de caso: RN, feminino, a termo, cesárea por falha de indução, Apgar 8/9, sem manobras de reanimação. Evoluiu com desconforto respiratório, gemência e sialorreia, encaminhado para unidade de terapia intensiva (UTI). Sem progressão na tentativa de passagem de sonda orogástrica. Radiografia de tórax (RX) com sonda enovelada no esôfago proximal e ar no trato gastrointestinal. Diagnosticado com AE com FTE distal, colocado em dieta zero com hidratação venosa e solicitado avaliação da cirurgia pediátrica. Ecocardiograma normal. Com 5 dias de vida, realizada correção cirúrgica de AE com anastomose término-terminal e reparação de FTE distal sem intercorrências. Permanece em UTI sob cuidados pós-operatórios.

Conclusão: A AE mais comum é com FTE distal (tipo C), apresentada pela paciente. O diagnóstico de AE é sugerido no pré-natal por polidramnia e pequena bolha gástrica ou sua ausência. RN sem diagnóstico antenatal geralmente apresentam nas primeiras horas de vida hipersalivação, tosse e engasgo durante as mamadas. O diagnóstico é confirmado pela dificuldade na passagem de uma sonda gástrica e de RX de tórax. O caso descrito ilustra o clássico da AE: sialorreia intensa, desconforto respiratório e falha na passagem da sonda orogástrica, levantando a suspeita diagnóstica, sendo de fundamental a suspeição pelo pediatra ainda na sala de parto. Em 55% dos casos está associada a outras malformações, mas a paciente não apresentou nenhuma. A abordagem cirúrgica é feita nos primeiros dias de vida com anastomose esofágica quando possível ou reconstrução utilizando estômago ou intestino, com técnicas variadas. No entanto em alguns casos a realização de anastomose término-terminal primária não é viável, especialmente quando há gap longo entre os cotos esofágicos. Alternativas incluem alongamento esofágico progressivo, retallo gástrico, interposição colônica ou jejunal. A extubação precoce é desejável, exceto se a anastomose estiver sob tensão. Nesses casos, paralisia e ventilação invasiva são a melhor opção. As complicações pós-operatórias incluem ruptura da anastomose (15-20%), estenose (30-40%) e FTE recorrente (5-14%). O tratamento das complicações geralmente é conservador inicialmente, com antibióticos, drenagem e dieta oral zero. A ausência de intercorrências imediatas e de malformações confere a este paciente um bom prognóstico inicial.

Conclusão: A AE com FTE é uma urgência neonatal que exige reconhecimento e manejo precoce, podendo o diagnóstico ser feito no pré-natal. O acompanhamento longitudinal é indispensável para rastrear de complicações e promoção de desenvolvimento adequado.

Palavras Chaves: Atresia de esôfago, Sala de parto, Neonatologia.

112. CITOPENIAS PERSISTENTES SEM DIAGNÓSTICO: RELATO DE CASO DE SÍNDROME MIELODISPLÁSICA INFANTIL

AMANDA OLIVEIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUIZA FEUILLEY ALBAGLI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAPHAEL FERREIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO

DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MAYRA LOURES DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAROLINE TEIXEIRA DA SILVA RIBEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LIVIA PAIVA QUEIROGA DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JESSICA DE MIRANDA MACHADO CAEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA PELIELO AMORIM DE MATTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Paciente do sexo feminino, 6 anos, encaminhada para avaliação hematológica devido a plaquetopenia, neutropenia moderada e macrocitose há cinco meses de evolução, sem outros sinais ou sintomas associados. Antecedentes clínicos de amigadalites de repetição e aftas orais recorrentes. Realizada investigação inicial de bicitopenia por meio de sorologias (TORCHS, HIV, Hepatite B e C e EBV), dosagem de B12 e ácido fólico, autoanticorpos, imunoglobulinas, Coombs direto, função tireoidiana e biquímica completa identificada apenas hemoglobina fetal aumentada (8,2 %). Optou-se, então, por seguir investigação através de aspirado e biópsia de medula óssea que, evidenciou hipocelularidade para a idade (50–60%), displasia eritroide com focos de maturação megaloblástica, megacariócitos hipolobulados e micromegacariócitos, além de imunofenotipagem compatível com SMD. O cariótipo foi 46XX, sem anormalidades citogenéticas. Diante da ausência de sinais clínicos de falência medular grave e da classificação como SMD hipocelular de baixo risco, optou-se por conduta expectante. A paciente segue em investigação etiológica para síndromes predisponentes, com teste de diepoxibutano (DEB test) solicitado para rastreio de anemia de Fanconi. Aguarda-se também tipagem de HLA, considerando possibilidade futura de transplante hematopoiético, conforme evolução.

Discussão: A SMD na infância é uma condição rara, representando menos de 5% das neoplasias mieloides pediátricas. Caracteriza-se por hematopoiese ineficaz, citopenias persistentes e risco de evolução para leucemia mieloide aguda. O diagnóstico depende da demonstração de displasia em pelo menos 10% das células de uma ou mais linhagens hematopoiéticas, associada à exclusão de causas reacionais ou genéticas. A hipocelularidade medular, as alterações morfológicas megacariocíticas e eritroides e o perfil imunofenotípico sustentam o diagnóstico de SMD hipocelular no caso descrito. É essencial a investigação de síndromes hereditárias como a anemia de Fanconi, cuja identificação precoce interfere diretamente no manejo, especialmente quanto à indicação e ao preparo para o transplante de células-tronco hematopoiéticas — proposta de terapia curativa bem estabelecida. Em pacientes com SMD e citogenética de baixo risco, como neste caso, o transplante é reservado para progressão clínica, falência hematopoiética acentuada ou surgimento de alterações cromossômicas de alto risco, como monossomia 7 ou mutações específicas (ex.: GATA2, SAMD9). Estudos indicam que o transplante em tempo

oportuno pode resultar em sobrevida global de até 75% em cinco anos, mesmo em casos com predisposição genética.

Conclusão: A raridade da SMD infantil e a variabilidade clínica reforçam a importância do relato de casos para ampliar o conhecimento sobre seus aspectos diagnósticos, fisiopatológicos e terapêuticos, especialmente em cenários que envolvem investigação de síndromes predisponentes e decisões terapêuticas individualizadas.

Palavras Chaves: Citopenia, SMD infantil, Plaquetopenia, Neutropenia.

113. RESULTADOS TERAPÊUTICOS PROMISSORES EM UM CASO DE SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN ASSOCIADA AO TRANSTORNO DO ESPECTRO DO AUTISMO: RELATO DE CASO

REGIANE MARIA RIBEIRO GOMES (UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JACKSON FREDERICO PIRES (UNIVERSIDADE NOVE DE JULHO. SÃO PAULO-SP, BRASIL)

Introdução: A síndrome de William-Bauren (SWB), é uma doença genética multissistêmica rara causada pela microdeleção heterozigótica no cromossomo 7, posição q11.23. O indivíduo com SWB manifesta fenótipo com fácies típica, caracterizada por nariz pequeno e hipoplásico, lábios grossos e grandes, bochechas salientes e orelhas grandes. A estenose aórtica supravalvar é comum, entre outras cardiopatias. Comumente apresentam atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, com prejuízo funcional importante. As limitações articulares, os distúrbios de propriocepção e do equilíbrio interferem negativamente no aprendizado e controle motor. A SWB não apresenta prevalência de sexo e etnia, tem incidência de 1:13.000 a 1:25.000 nascidos vivos, sendo o padrão-ouro para o diagnóstico da SWB a detecção da deleção por meio da técnica FISH. Geralmente crianças com SWB se sentam por volta dos 14 meses e andam a partir dos 27 meses. Quando adquirem a marcha independente, elas apresentam uma marcha instável e oscilante e necessitando constantemente de apoio. A literatura relata, que são pessoas incapazes de acompanhar o desenvolvimento dentro da normalidade, com déficit no planejamento e controle motor.

Descrição de caso: Trata-se de criança do sexo feminino, nascida de parto vaginal, a termo, com 37 semanas e 3 dias, baixo peso e Apgar 3/8. Na 30ª semana gestacional foi constatado que a bebê era pequena para idade gestacional (PIG). Aos 6 meses de idade, em consulta de puericultura, foi encaminhada ao geneticista por apresentar traços síndrômicos e atraso nos marcos do desenvolvimento. O cariótipo não apresentava alterações

e a técnica de hibridização in situ por fluorescência (FISH) demonstrou microdeleção do cromossomo 7, compatível com síndrome de William-Beuren. Passou por avaliação fisioterapêutica com 9 meses, apresentando atraso no desenvolvimento motor com dificuldade de realizar apoio de membros superiores em extensão, hipotonia e não se arrastava. Iniciou fisioterapia 2 vezes por semana, com evolução significativa, sentando-se aos 10 meses, engatinhando com 13 meses. Andou aos 20 meses e nessa mesma idade apresentou quadro de hipotireoidismo. Com 3 anos foi diagnosticada com transtorno do espectro autista (TEA) e aos 5 anos e 7 meses de idade apresentou prolapso de válvula mitral.

Conclusão: Ressalta-se a importância do diagnóstico e da intervenção precoce na SWB. Neste caso, a fisioterapia foi essencial na modificação do prognóstico da paciente. A idade com que a paciente alcançou os marcos de desenvolvimento, principalmente ao se considerar a concomitância com o TEA nível 3, foi excepcional. O estímulo ao desenvolvimento da habilidade motora a ser adquirida e o fortalecimento muscular global fizeram parte das estratégias de tratamento. Todas as sessões foram realizadas no solo, com duração de 30 minutos cada, de forma lúdica, com uso de brinquedos e música, com foco no aprendizado e controle motor. O choro era um sinal para suspender momentaneamente o manuseio.

Palavras Chaves: Síndrome de William-Bauren, Autismo.

114. RELATO DE CASO: SÍNCOPE CARDÍACA SEM FATOR DE RISCO

VANUSA VIANA FERREIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VALENÇA. VALENÇA-RJ, BRASIL), ANA FLÁVIA DOS REIS MOREIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VALENÇA. VALENÇA-RJ, BRASIL), MIRNA LEAL LAMANNA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VALENÇA. VALENÇA-RJ, BRASIL), SOPHIA DO ESPÍRITO SANTO MELO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VALENÇA. VALENÇA-RJ, BRASIL), EDNALDA MENDES DE LIMA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VALENÇA. VALENÇA-RJ, BRASIL), PEDRO FERREIRA NETO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VALENÇA. VALENÇA-RJ, BRASIL), LIVIA MARIA DE ANDRADE SACRAMENTO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VALENÇA. VALENÇA-RJ, BRASIL), CARLA FERNANDES MOTTA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VALENÇA. VALENÇA-RJ, BRASIL)

Introdução: Síncope é a perda de consciência súbita e do tônus postural, causada por hipofluxo cerebral, com reestabelecimento espontâneo. De 15 a 20% das crianças e adolescentes terão ao menos 1 episódio de síncope, mais frequente em meninas entre 15 e 19 anos. Na maioria das vezes é isolado e de característica benigna, porém pode estar relacionado à doença aguda, estresse psicológico ou estímulos nocivos. Arritmias malignas também podem estar presentes na população pediátrica, mesmo na ausência de doença cardíaca. A síncope que ocorre

durante o esforço físico é fator preditor de causa cardíaca. As causas mais frequentes são: coronária anômala, arritmias ventriculares, cardiomiopatia hipertrófica, displasia arritmogênica do VD, síndrome de Wolff-Parkinson-White, miocardite e canalopatias. Histórico familiar de morte súbita (principalmente em indivíduos abaixo de 35 anos), IAM precoce e arritmias, devem ser sempre lembradas, devido à relação com doenças genéticas. Dados sugestivos de síncope cardíaca como: histórico de arritmia, doença cardíaca diagnosticada, palpitação e precordialgia, síncope durante atividade física/estresse e síncope sem sintomas premonitórios devem sempre desencadear avaliação cardiológica. O ECG é um método essencial para auxiliar a detecção de alterações anatômicas e diagnosticar arritmias, dessa forma é importante à realização do exame antes de liberar os pacientes para atividades físicas. 7

Descrição de caso: Paciente, 13 anos, feminino, durante jogo de vôlei na escola apresentou síncope. Levada a UPA, aonde chegou com precordialgia e ao exame físico apresentava: hipotensão, taquicardia e agitação. Não apresentava comorbidades ou ECG prévio. Iniciado noradrenalina, coletado exames laboratoriais e imagem e solicitado vaga em UTI pediátrica. O ECG de entrada apresentava ritmo juncional, isquemia subendocárdica circunferencial de ventrículo esquerdo. Segundo ECG realizado apresentava alteração de repolarização ventricular inferolateral e após 8 horas o terceiro ECG apresentava ritmo sinusal, com condução AV normal.

Conclusão: Para classificar uma arritmia na pediatria é fundamental o diagnóstico através do ECG, que se torna de grande valor para identificar quadros de síncopes cardíacas em pacientes jovens devido a rapidez da realização e baixo custo. Atualmente ainda há um grande desconhecimento quanto ao diagnóstico, contudo alguns estudos apontam que a evolução clínica desses quadros é benigna com boa resposta ao tratamento clínico. Desse modo, fica evidente a necessidade de antes de liberar pacientes pediátricos para a prática de exercícios físicos é essencial passar por consulta médica a fim de avaliar o paciente para que se possa identificar alguma alteração cardíaca e se necessário encaminhar para avaliação com especialista.

Palavras Chaves: Síncope, Exercício físico, Pacientes pediátricos.

115. SELUMETINIBE NO TRATAMENTO DE NEUROFIBROMAS PLEXIFORMES EM CRIANÇA COM NF1: RELATO DE CASO

LETÍCIA ALBUQUERQUE COSSICH (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PATRICIA SOUZA MARIMON (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCIA GONÇALVES RIBEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO

DE JANEIRO-RJ, BRASIL), NATHALIA CORREIA KRAUSE DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GUSTAVO HENRIQUE TORRACA LARANGEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GLEYSON DA CRUZ PINTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LAURA TEIXEIRA DA SILVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISABELLA REIS DE OLIVEIRA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A neurofibromatose tipo 1 (NF1) é uma doença genética autossômica dominante, caracterizada por manifestações cutâneas, neurológicas, ortopédicas, dentre outras. Os neurofibromas plexiformes (NP) são tumores benignos que podem causar deformidades, dor, compressão de estruturas e risco de transformação maligna. Casos irrisecáveis representam um desafio terapêutico, e o uso de inibidores de MEK como o selumetinibe tem demonstrado benefício clínico em pacientes pediátricos.

Descrição de caso: Escolar do sexo feminino, 6 anos e 11 meses, com diagnóstico de NF1 e presença de neurofibromas plexiformes na região lateral direita do pescoço, da parótida à submandibular, e na palma da mão direita, com confirmação por exame histopatológico. Aos seis meses de idade, foi identificado aumento progressivo do volume cervical direito. Aos 3 anos, a paciente passou a relatar dor local. Nesse momento, o NP cervical apresentava compressão do conduto auditivo externo direito, redução da luz da laringe e compressão vascular. Exames de imagem evidenciaram envolvimento do espaço parotídeo e parafaríngeo direito, com extensão até a base do crânio, desvio contralateral da laringe, obliteração da veia jugular interna direita e envolvimento circunferencial das artérias carótidas direitas (comum, interna e externa). A abordagem cirúrgica foi cogitada, mas contraindicada devido à localização complexa e ao risco elevado de lesão do nervo facial. Desse modo, foi indicado o tratamento com selumetinibe baseado no peso corporal, que teve início aos 5 anos e 2 meses de idade (setembro de 2023). Antes do tratamento, o NP cervical media 7,5 x 7,0 cm e o da mão 2,0 x 3,0 cm. A resposta clínica foi observada a partir do 3º ciclo de tratamento. Entre o 10º e o 17º ciclo, o NP do pescoço apresentou estabilização volumétrica, sem mais sinais de compressão vascular. O NP da mão apresentou redução progressiva. Na última aferição disponível, realizada em 06/01/2025 (ciclo 17), o NP cervical media 6,0 x 4,0 cm e o da mão 2,0 cm de largura (sem altura registrada). A miotoxicidade é um possível efeito adverso do selumetinibe, razão pela qual os níveis de creatinoquinase foram monitorados, registrando sua elevação transitória, sem sintomas musculares associados. O acompanhamento por imagem após um ano de uso contínuo da medicação demonstrou manutenção do volume tumoral, sem evidência de progressão local.

Conclusão: Esse caso ilustra a eficiência do selumetinibe em um cenário clínico de difícil manejo, com resposta sustentada e tolerabilidade adequada ao longo

de 20 ciclos. O controle volumétrico e funcional dos NP, associado à ausência de eventos adversos significativos, está em concordância com os dados do estudo SPRINT. A estabilização dos neurofibromas plexiformes, com alívio de sintomas e prevenção de complicações, reforça seu potencial terapêutico quando a cirurgia é inviável. Destaca-se a importância da ampliação do acesso a tratamentos eficientes para NF1 no Brasil.

Palavras Chaves: Neurofibroma plexiforme, Selumetinibe, NF1.

116. DELIRIUM OU SÍNDROME DE ABSTINENCIA IATROGÊNICA: DESAFIO DIAGNÓSTICO

BERNARDO WAGNER (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GABRIEL SANTOS BANDEIRA DE MELLO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIANA PATRÍCIA CHAVES DE ALMEIDA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KATIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O *delirium* hiperativo grave pode ser precipitado por um evento de parada cardiorrespiratória (PCR) e uma resposta paradoxal à sedação, com a síndrome de abstinência iatrogênica (SAI) emergindo como um componente central. Deve-se considerar SAI diante de quadros de agitação e alteração de comportamento em Unidades de Terapia Intensiva Pediátrica (UTIP), mesmo em casos de exposição a sedativos por períodos aparentemente curtos, mas em doses elevadas ou em pacientes com maior vulnerabilidade fisiológica.

Descrição de caso: Adolescente masculino, 14 anos apresentou-se com dor abdominal difusa. A tomografia confirmou apendicite perfurada, indicando cirurgia de urgência. Durante a indução anestésica, desenvolveu bradiarritmia refratária seguida de PCR por 20 minutos. Após reversão, a gasometria revelou acidose grave (pH 7,05 PO₂ 52 mmHg, PCO₂ 58 mmHg). Equipe decide pelo prosseguimento do procedimento. A apendicectomia foi realizada com sucesso. Encaminhado para a sala amarela onde se mantém em ventilação mecânica até a manhã seguinte sendo extubado. No pós-operatório imediato, o paciente desenvolveu agitação intensa, alucinações visuais e desorientação, não reconhecendo a própria mãe. O uso de benzodiazepínicos provocou reação paradoxal, piorando o quadro. Suspeitando de *delirium* associado à síndrome de abstinência, iniciou-se protocolo de desmame com metadona. Apenas duas doses promoveram melhora dramática, cessando a agitação e restaurando a orientação. Recebeu alta em sete dias sem sequelas neurológicas. A sobreposição sintomatológica entre *delirium* e SAI é um desafio diagnóstico constante. A rápida e significativa reversão do quadro com a implementação

de uma terapia de desmame para abstinência sugere fortemente que a SAI foi o componente etiológico predominante, manifestando-se com características típicas de delirium hiperativo. A hipótese de encefalite, embora relevante pela alteração neurológica aguda em ambiente crítico, foi descartada pela pronta e sustentada resposta à intervenção farmacológica direcionada e pela ausência de recorrência do quadro após a alta hospitalar, sem tratamento etiológico específico. A complexidade na distinção entre essas condições é corroborada e evidenciada pelas dificuldades relatadas no processo de adaptação transcultural (ATC) da ferramenta *Sophia Observation Withdrawal Symptoms-Pediatric Delirium* (SOS-PD) para o português do Brasil. Há uma lacuna na familiaridade e no reconhecimento do delirium pediátrico em nosso contexto clínico. Diferente de outros países, a avaliação sistemática ainda é menos difundida entre profissionais não médicos, como enfermeiros e fisioterapeutas, prejudicando sua detecção precoce.

Conclusão: Urge manter uma alta suspeição clínica para delirium e SAI em todos os pacientes pediátricos gravemente enfermos, especialmente naqueles com histórico de exposição a sedativos por períodos prolongados ou que tenham vivenciado eventos críticos como a parada cardiorrespiratória (PCR) e treinar as equipes para seu reconhecimento.

Palavras Chaves: Delirium, Síndrome de abstinência iatrogênica, Adolescente.

117. RETINOPATIA DA PREMATURIDADE COM USO DE ANTI-VEGF: RELATO DE CASO

ELIZABETH CRISTINA TAVARES (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUCAS TORRES SCHWARZER (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), NATHALIA OLIVEIRA BORGES (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA EDUARDA MEDEIROS AFFONSO (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SUMAYA CAPOBIANCO ZENUN (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ELIANE LUCAS (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BARBARA DE OLIVEIRA VIEIRA (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MIRLANE SANCHES SAMPAIO (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALINE COSTAL GOMES BARREIRA (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A retinopatia da prematuridade (ROP) é uma doença vascular proliferativa da retina, que acomete prematuros (<32 semanas) de baixo peso (<1500g), é a principal causa de cegueira prevenível da infância. Ela

pode ser um dos indicadores de práticas adequadas no manuseio principalmente dos prematuros extremos. Os autores relatam um caso de prematuro que evoluiu com ROP e teve boa resposta ao uso de Ranibizumabe intravítreo, medicamento antifator de crescimento endotelial vascular (anti-VEGF).

Descrição de caso: Recém-nascido, sexo feminino, nascido parto cesáreo por amniorrexe prematura (bolsa rota de 4 dias) com 25 semanas e 1 dia, Apgar 6/8, peso ao nascer 775gramas, com necessidade de reanimação neonatal e encaminhado à Unidade de Terapia Intensiva Neonatal intubado com suporte ventilatório. No 65º dia de vida, realizou avaliação oftalmológica com diagnóstico de ROP estágio 3 zona II com doença plus em ambos os olhos (AO), sendo indicado Ranibizumabe intravítreo. Procedimento realizado no 67º dia de vida, sem intercorrências. Na reavaliação oftalmológica, 7 dias após o procedimento, apresentava ROP estágio 2 em zona II sem plus em AO. Na última reavaliação oftalmológica, pré-alta, com 22 dias após o procedimento, apresentava ROP estágio 1 em zona II, iniciando vascularização em zona III AO, foi encaminhada, na alta, para acompanhamento ambulatorial.

Conclusão: O desenvolvimento da retina se completa ao final da 40ª semana de gestação, portanto, prematuros não têm a retina totalmente formada. A incidência global varia de 9-41%, sendo em países desenvolvidos aproximadamente 5-8% e nos países em desenvolvimento pode chegar a 30%. A triagem para ROP deve ser realizada a partir da 6ª semana pós-natal ou a partir da idade gestacional corrigida de 31 semanas, com reavaliações que podem variar entre 2 vezes por semana, a 1 vez a cada 15 dias, a depender do resultado, mantendo até que a vascularização se complete sem anormalidades visíveis. A ROP é dividida em estágios de 1 a 5 e ROP-AP (posterior agressiva), com presença ou não de doença plus. A localização é dividida em zonas de I a III. Apresenta como fatores de risco, somados à prematuridade e baixo peso, a alta oferta de oxigênio suplementar pós-natal, gemelaridade, sexo masculino, Apgar < 7, transfusão sanguínea, persistência do canal arterial, asfixia perinatal, sepse e meningite. O tratamento consiste em fotocoagulação a laser na retina (substituindo a crioterapia, indicada para doença inicial) e/ou uso de medicamentos anti-VEGF. A terapia a laser pode acarretar tração retiniana e miopia grave. A injeção intravítrea de anti-VEGF tem um risco aumentado de endoftalmite, maior risco de reincidência, e poucos estudos sobre doses e seus efeitos a longo prazo foram publicados. A ROP é uma doença potencialmente grave, com consequências sérias como a cegueira e que pode ser evitada com a triagem adequada pelo oftalmologista e cuidados pós-natais do neonatologista, e com a instauração de tratamentos já estabelecidos para a doença.

Palavras Chaves: Retinopatia da prematuridade, Ranizumabe.

118. QUANDO PENSAR EM TROMBOCITOPENIA NEONATAL? UM RELATO DE CASO SOBRE TROMBOCITOPENIA NEONATAL AUTOIMUNE

AMANDA SAMPAIO CARRIAS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), AMANDA ROCHA FERNANDES DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EMANOELLA VIEIRA MARTINS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FERNANDA FERREIRA CARVALHO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARINA VIOLA DIAS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAELLA FARIA GUERRA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DIANA ALMEIDA DE LIMA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DEBORA MARIA LEAL REIS (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ROBERTA PERES DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SILVANA MALHEIROS DE CARVALHO MONTEIRO (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SUZANA DUTRA DE OLIVEIRA (HOSPITAL FEDERAL DE BONSUCESSO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A trombocitopenia ocorre em cerca de 7% das gestações, seja por fatores maternos, placentários ou do recém-nascido (RN). A púrpura trombocitopênica idiopática (PTI) é responsável por cerca de 3% dessas causas, com incidência de 2:1000 gestantes. Em portadoras de PTI pode ocorrer transferência transplacentária de anticorpos maternos antiplaquetários provocando trombocitopenia no RN, atingindo seu pico entre o segundo e o quinto dia de vida. O neonato pode ser assintomático, apresentar manifestações brandas como petéquias e sangramentos leves, ou sintomas graves como hemorragia intracraniana, embora o risco seja de 1% apenas.

Descrição de caso: RN P.S.S., 48h de vida, nascido de parto cesareo, a termo, tempo de bolsa rota de 34 horas, peso adequado para idade gestacional, Apgar 9/9, em seio materno exclusivo no alojamento conjunto. Mãe primigesta, com história de PTI, esplenectomizada aos 15 anos, em uso de prednisona 40mg/dia desde o 1º trimestre de gestação. Em coleta de sangue do RN para rastreio infeccioso devido ao tempo de bolsa rota, evidenciou-se 11 mil plaquetas, sem sinais de sangramento ativo. Na ultrassonografia de abdome e tomografia de crânio foi descartado sangramento. RN foi diagnosticado com trombocitopenia neonatal autoimune e recebeu imunoglobulina humana endovenosa 1g/kg/dia por 2 dias. Realizadas coletas seriadas de hemograma, evoluindo com melhora laboratorial gradual. Manteve estabilidade clínica durante todo o período de internação.

Conclusão: A trombocitopenia neonatal autoimune é causada pela transferência transplacentária de autoanticorpos maternos (PAIgG), que reconhecem e destroem plaquetas fetais. Ela ocorre com mais frequência em filhos de mães com PTI ou Lúpus Eritematoso Sistêmico. A prevalência de trombocitopenia neonatal

autoimune em neonatos de mães com PTI varia de 15% a 60%, mas a ocorrência de sangramentos graves é rara. A correlação entre a contagem de plaquetas da mãe e a gravidade da trombocitopenia no RN é inconsistente, pois não há associação estatisticamente significativa entre as contagens maternas e neonatais, reforçando a necessidade de avaliação individualizada do RN. O manejo da trombocitopenia neonatal autoimune envolve, prioritariamente, vigilância clínica e contagem plaquetária seriada. A imunoglobulina é a primeira escolha terapêutica em casos graves ou sintomáticos, podendo ser associada ou não a corticosteroides, reservando a transfusão de plaquetas em casos de risco iminente de sangramento. Até 20% dos neonatos de mães com PTI desenvolvem trombocitopenia, mas apenas uma minoria apresenta sintomas clínicos significativos. Conclusão: Embora frequente, a trombocitopenia neonatal autoimune é benigna na maioria dos casos e pode apresentar múltiplas causas. Torna-se essencial uma anamnese materna cuidadosa para, ainda no período antenatal, identificar possíveis fatores de risco para trombocitopenia neonatal. Desse modo, é possível o diagnóstico e tratamento precoces, evitando maiores complicações.

Palavras Chaves: Trombocitopenia neonatal, Púrpura trombocitopênica idiopática.

119. SÍNDROME DA PELE ESCALDADA ESTAFILOCÓCICA

GABRIEL GOMES ROCHA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), GIULIA MARCOLINO DA MATTA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), BIANCA JUNQUEIRA SCIANNI ROMANO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ANTONIO PEDRO MARINHO MACIEL (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), JOHANNA OLIVIERI BARCELLOS STOCKINGER (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), GABRIELA TROYACK BECK (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), AMANDA DE CASTRO HENRIQUES DA MATTA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), EDUARDO LIMA DE SOUZA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ISADORA FAVER DE SOUZA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), PRISCILLA MAGALHÃES FELEPPA VALENTE (HOSPITAL DE ENSINO ALCIDES CARNEIRO. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: A SPEE é uma doença que o prognóstico, a evolução, os tipos de cuidados requeridos e a visibilidade da condição constituem fatores que afetam o comportamento do paciente e de seus familiares. Dessa forma, é essencial entendermos a base do processo de adoecimento individualmente, valorizando as particularidades de cada indivíduo e entendendo ele

como um todo, garantindo sua autonomia e protagonismo. Portanto, a falta de informação adequada e a crença de ser algo contagioso e grave contribuem para o estigma social e preconceito característico dessa síndrome.

Descrição de caso: Uma lactente, de 8 meses, nascida em 13/11/2023, do sexo feminino, parda, natural e moradora de Petrópolis, que apresentou há 22 dias quadro de coriza, obstrução nasal e tosse, com diagnóstico de infecção de via área superior, sendo prescrito prednisolona por 7 dias. Após 2 dias da medicação, evoluiu com hiperemia perioral, irritabilidade, hiporexia e insônia, sendo avaliada na UPA e prescrito desloratadina. No mesmo dia, paciente evoluiu com hiperemia em toda a face com presença de vesículas e edema periorbital. Mais tarde, deu entrada na emergência com agravamento das lesões, presença de secreção amarelada espessa em ambos os olhos e início de descamação difusa em face. Durante a internação, progrediu com hiperemia em região abdominal, região de fralda, membros inferiores e superiores, presença de pústulas e vesículas nas regiões afetadas, além de descamação crostosa em face. Desenvolveu a forma clássica da doença, também conhecida como Doença de Ritet. As informações foram obtidas por meio do acompanhamento diário e regular da paciente, revisão do prontuário, entrevista com a mãe, revisão dos métodos diagnósticos e evolução clínica da paciente.

Paciente foi submetida a antibioticoterapia com Oxacilina (dose de 200mg/kg/dia) por 9 dias e Clindamicina (dose de 28mg/kg/dia) por 8 dias, com o objetivo de diminuir a síntese de toxina bacteriana. São recomendados também banhos e compressas para desbridamento da epiderme superficial necrótica. Agentes antimicrobianos tópicos, sulfadiazina de prata, bacitracina, mupirocina estão indicados, além de hidratantes e cicatrizantes.

Conclusão: A síndrome da pele escaldada estafilocócica (SPEE) é uma doença dermatológica rara causada pela bactéria estafilococos do grupo 2 que produz toxinas epidermolíticas que agem em sítios de clivagem da epiderme e camada sub córnea, gerando uma rotura na camada granulosa da pele. Assim, a doença é desenvolvida e disseminada por via hematogênica causando os sinais e sintomas clínicos da patologia e suas complicações. O relato apresentado mostra que o diagnóstico precoce da SPEE, o tratamento adequado e o domínio dos diagnósticos diferenciais possibilitam um desfecho satisfatório e mitigam as possíveis complicações da doença.

Palavras Chaves: Estafilococo, Pele, Infecção.

120. MENINGOENCEFALITE E TUBERCULOMA CEREBRAL COMPLICADOS: RELATO DE CASO

CINTYA MARIA IZA VILLACIS (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANDREA ARIEL MORETA

RUPERTI (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), YULEIDY NICOLLE CASTILLO COLOMARCO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL GALVÃO FRANCO PEREIRA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SONIA BATISTA SARAIVA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PATRICIA TORRE (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ADRIANA MESQUITA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A meningoencefalite e o tuberculoma cerebral representam as formas mais graves de complicação da tuberculose, apesar de tratamento. O relato de caso tem como objetivo enfatizar a relevância de como a suspeita clínica, a realização de exames complementares e boa adesão ao tratamento minimizam as complicações neurológicas por *Mycobacterium tuberculosis* (BK).

Descrição de caso: Paciente 3 anos, masculino, previamente hígido, vacinas em dia. Com 1 ano e 3 meses manifestou quadro atípico com sintomas gastrointestinais sendo internado. Após 24 horas, apresentou deterioração neurológica, rigidez de nuca, sendo levantada a hipótese de meningoencefalite, sendo iniciado suporte intensivo, antibioticoterapia, aciclovir e rastreio para BK. A tomografia de crânio (TC) inicial evidenciou hidrocefalia, demandando derivação ventricular externa (DVE) e posterior derivação ventrículo peritoneal (DVP). Exame do líquido cefalorraquidiano (LCR) com PCR positivo para BK, hemocultura e swab negativos, confirmando diagnóstico de meningite tuberculosa (TBM), iniciado rifampicina, isoniazida e pirazinamida (RIP), alta com melhora clínica. A interrupção do tratamento pela mãe aos 3 meses levou à recidiva, com 2 anos e 3 meses foi internado com mastoidites e TBM confirmado por Genexpert do LCR positivo. Após reinício do RIP e corticoide, houve melhora. Cinco meses depois, evoluiu com tetraparesia, hipotonia do tronco e convulsão. O LCR xantocrômico, PCR para BK negativo e sorologias para HIV, herpes, toxoplasmose, VDRL e EBV negativos, eletroencefalograma normal. Á TC de crânio revelaram lesão bulbar compatível com tuberculoma, confirmado pela ressonância magnética (RNM) com lesão captante na transição crânio-cervical, causando compressão medular. Apresentou elevação de enzimas hepáticas, exigindo suspensão e reintrodução gradual dos fármacos. Atualmente encontra-se internado hemodinamicamente estável, com traqueostomia e gastrostomia, ao exame físico apresenta disartria e marcha ausente, com nova intervenção neurocirúrgica por falha de DVP.

Conclusão: O tuberculoma é uma complicação de falha na adesão do tratamento, com alta morbimortalidade, exige alta suspeita clínica e exames complementares, LCR e imagem. A TC inicial pode não ser específica, sendo a RNM o exame de escolha para tuberculoma. A confirmação diagnóstica requer biópsia, porém nem sempre é possível pela localização, não sendo realizado no caso. O esquema de tratamento é padronizado pelo Ministério da Saúde,

associado a corticoide. A hepatotoxicidade induzida pelos fármacos é comum, sendo necessário monitoramento. Em todos os esquemas de tratamento a efetividade está no tratamento diretamente observacional (TDO). A falha terapêutica neste caso demonstra a importância da orientação familiar e do seguimento multidisciplinar para evitar sequelas neurológicas graves, a estratégia TDO deve ser incentivada para garantir o sucesso terapêutico, principalmente em populações pediátricas.

Palavras Chaves: Tuberculoma, Tuberculose meníngea, Complicações neurológicas.

121. PREMATURIDADE EXTREMA E TRANSTORNO DO NEURODESENVOLVIMENTO: A IMPORTÂNCIA DO SEGUIMENTO INTERDISCIPLINAR EM UNIDADE UNIVERSITÁRIA

JÉSSICA DE LIMA CARDOSO (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HELENA GIOVANONI DA SILVA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA EDUARDA LORENTZ (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GIOVANNA BRANDÃO FERREIRA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISABELA DE QUEIROS MATTOSO BADOFSZKY (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LAURA CARREIRO SCHMIDT (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANNA BEATRIZ MACHADO PAIS (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANNA BEATRYS SILVA FLORES (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA ELISA PAROLI FREIRE (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MEL AMORIM DE SOUZA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUCIA DE LA CANDELARIA ARENAS VIERA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A prematuridade extrema (< 28 semanas) está associada a altos índices de morbimortalidade e a múltiplas complicações, como doenças respiratórias crônicas, infecções neonatais, alterações neurológicas e atraso no desenvolvimento. O acompanhamento ambulatorial estruturado e precoce, com equipe interdisciplinar, é essencial para detectar e intervir precocemente sobre essas condições.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, nascida com 26 semanas e 2 dias de gestação, peso ao nascimento de 906g e Apgar 3/7/9. Evoluiu com doença da membrana hialina, persistência do canal arterial com necessidade de correção cirúrgica, retinopatia da prematuridade grau 2, zona 2, acompanhada clinicamente, sem necessidade de intervenção, anemia da prematuridade, infecção neonatal e broncodisplasia pulmonar. Recebeu alta hospitalar com idade corrigida de 37 semanas. Com 1 ano e 6 meses de vida, iniciou acompanhamento em unidade universitária, sem histórico prévio de seguimento especializado pelo plano de saúde. Apresentava atraso global do desenvolvimento segundo avaliação com o instrumento Denver II, além de hipertonia axial e de membros inferiores, assimetrias musculares e sinais de risco para paralisia cerebral. Foi iniciado plano terapêutico com fisioterapia motora, terapia ocupacional, suporte nutricional e acompanhamento pediátrico contínuo.

Conclusão: O caso ilustra a complexidade clínica da prematuridade extrema e a importância da vigilância ativa e do cuidado longitudinal. A ausência de seguimento especializado no sistema suplementar retardou o diagnóstico e o início das intervenções terapêuticas. Unidades universitárias com serviços de atenção interdisciplinar têm papel central na oferta de cuidado ampliado, possibilitando avaliação padronizada, reabilitação precoce e integração entre assistência, ensino e promoção da saúde infantil.

Conclui-se, portanto, que o seguimento estruturado de crianças de risco em serviços universitários pode compensar lacunas da assistência suplementar e contribuir para melhores desfechos clínicos e funcionais. O presente relato foi elaborado com autorização do responsável legal da paciente, conforme diretrizes da Carta Circular nº 166/2018/CONEP/CNS.

Palavras Chaves: Prematuridade extrema, Desenvolvimento infantil.

122. DESAFIOS DIAGNÓSTICOS EM PACIENTE COM HIV E LUPUS ERYTEMATOSO SISTÊMICO: UM RELATO DE CASO

JOSANI ENEIDA REBOLLEDO ZAPATA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MANOELA DE ALMEIDA SERRA FARIA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), INGRYD WENDERROSCHY CERQUEIRA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUIS FERNANDO BARROS DUTRA SANTOS (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA BRANDÃO GRECO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O lúpus eritematoso sistêmico (LES) é uma patologia autoimune crônica e inflamatória. A associação de LES a Síndrome da Imunodeficiência adquirida (HIV) é considerada raro. Existem poucos trabalhos que estudam a evolução e prognóstico do quadro, bem como as decisões clínicas relevantes no manejo do paciente.

Descrição de caso: Y.M.D.D, feminino, 14 anos, com história prévia de infecção pelo HIV por transmissão vertical. Acompanhada no Hospital Municipal Jesus (HMJ) onde foi admitida em janeiro de 2025 com relato de ter iniciado, em dezembro 2024, quadro de febre vespertina intermitente, seguido de rash malar em asa de borboleta, artromialgia difusa, alopecia não cicatricial, lesões aftosas em lábios e mucosa oral, hiperemia conjuntival e perda ponderal. À admissão estava em uso de terapia antirretroviral (TARV), com exames prévios demonstrando carga viral do HIV indetectável e contagem de linfócitos T CD4+ >250. Ao exame físico, apresentava-se hipocorada, febril, linfonodos cervicais palpáveis, fissuras labiais, lesões aftosas em mucosa jugal. Face com placas eritemato papulosas. Membros inferiores com presença de lesões hipercrômicas, região palmar com eritema marmorizado. Exames laboratoriais evidenciaram anemia, leucopenia, VHS e PCR aumentados. Anticorpos FAN, Anti-RNP e Anti-SM reagentes, Complementos reduzidos, imunoglobulina G elevada, Ferritina elevada. Proteinúria no exame simples de eas. Relação proteína urinária/creatinina aumentada. Ultrasonografia de abdome evidenciou Fígado e baço aumentados. Sendo estabelecido o diagnóstico de LESJ. Recebeu suporte clínico, porém, evoluiu com rápida piora clínica, laboratorial e instabilidade hemodinâmica. Apresentando alterações laboratoriais compatíveis com síndrome de ativação macrofágica (SAM) e evoluindo para óbito. Foram formuladas diversas hipóteses para explicar a baixa prevalência da coexistência entre HIV e LES, uma vez que ambas as doenças afetam o sistema imunológico de maneira oposta. Alguns autores sugerem que o LES poderia ter um efeito protetor contra o HIV, devido à estimulação crônica de anticorpos e ao uso de antimaláricos que modulam a resposta imune. Outros estudos apontam que certos inibidores de protease utilizados na TARV poderiam favorecer a reativação do LES. Os sintomas de LES e HIV podem se sobrepor, dificultando a diferenciação. O HIV pode mimetizar LES em sua fase aguda. No caso descrito, o diagnóstico dependeu dos exames laboratoriais, uma vez que os sinais e sintomas descritos pela paciente eram semelhantes entre LES e HIV.

Conclusão: O caso apresentado ressalta a complexidade diagnóstica e terapêutica na coexistência entre LES e HIV. Esse relato evidencia a importância de uma vigilância clínica estreita e da abordagem multidisciplinar nesses casos, além da necessidade de mais estudos que elucidem os mecanismos imunológicos envolvidos e orientem condutas terapêuticas mais eficazes nesses cenários.

Palavras Chaves: LES, HIV, Coinfecção, Pediatria.

123. DOENÇA DE INCLUSÃO DE MICROVILOSIDADES COMO CAUSA DE DIARREIA CRÔNICA – RELATO DE CASO

CAROLINE MARQUES BAÍA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MANUELA CAETANO LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA FERNANDES MARQUES BRAGA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA COSTA FILLIPPE KAMHAJI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MELISSA GERSHON (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CRISTIANE GOMES GUIMARÃES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIA DE MOURA LEITE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCELA FREITAS MOURA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA DE SIQUEIRA BARROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MÔNICA DE ARAÚJO MORETZSOHN (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LAURA OHANA MARQUES COELHO DE CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HÉLIO FERNANDES DA ROCHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA CAROLINA DE PINHO PORTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A doença de inclusão de microvilosidades (DIM) é uma enteropatia congênita rara, de herança autossômica recessiva, que cursa com diarreia intratável e evolui para falência intestinal. Pode levar à acidose metabólica persistente, distúrbios hidroeletrólíticos e desnutrição grave caso a terapia nutricional parenteral não seja precocemente instituída.

Descrição de caso: Paciente masculino, nascido a termo, iniciou cólicas abdominais e refluxo gastroesofágico nas primeiras semanas de vida, sendo atribuído à alergia à proteína do leite de vaca e orientado uso de fórmula à base de aminoácidos. Aos 5 meses foi internado com diarreia persistente e volumosa, desaceleração do peso e estatura, desnutrição grave, vômitos, desidratação, acidose severa e anemia ferropriva. Devido à ausência de resposta à nutrição enteral, foi iniciada a nutrição parenteral e repouso intestinal. Foi realizado um exoma para doenças diarreicas congênitas aos 14 meses de vida, que revelou mutação com uma variante patogênica no gene MYO5B. O diagnóstico de DIM foi confirmado pelas características histológicas e imuno-histoquímicas observadas na biópsia duodenal, e expressão em microscopia eletrônica do anticorpo anti-CD10, marcador específico patognomônico da doença. Atualmente, após a desospitalização, o acompanhamento segue juntamente com um centro especializado em reabilitação intestinal, em São Paulo. O paciente recebe nutrição parenteral domiciliar, com visitas quinzenais ao ambulatório de Nutrologia do IPPMG e mensais ao ambulatório de Gastroenterologia do Hospital Menino Jesus. Apresenta ganho satisfatório de peso e estatura,

e bom desenvolvimento neuropsicomotor. Apresentou um episódio de infecção de corrente sanguínea após a desospitalização, e necessitou internação hospitalar para cobertura antimicrobiana de amplo espectro.

Conclusão: A investigação diagnóstica da diarreia intratável deve incluir rastreio de causas infecciosas e defeitos enzimáticos congênitos. Pode ser necessário, quando a investigação inicial não é elucidativa, de estudo por meio de biópsias intestinais, que podem revelar atrofia vilositária associados à enteropatia infecciosa ou pós-infecciosa, autoimune ou alérgica, e, raramente, síndrome IPEX. Se as biópsias não evidenciarem infiltrado inflamatório exuberante, a DIM deve ser considerada como enteropatia estrutural. O manejo da DIM é desafiador, com frequentes complicações como desidratação severa, acidose metabólica, disfunção hepática e renal, osteoporose e desnutrição grave. É potencialmente fatal se não identificada precocemente e instituída a nutrição parenteral como terapia de suporte. Devido à gravidade da doença e prognóstico, urge a necessidade de manejo em centros de reabilitação intestinal especializados, e por equipe multidisciplinar. O transplante intestinal, efetuado isoladamente ou associado ao transplante hepático, é o único tratamento definitivo para a doença, porém a experiência em centros de reabilitação intestinal em Pediatria no país ainda é limitada.

Palavras Chaves: Falência intestinal, Diarreia intratável, Nutrição parenteral.

124. BROQUIOLITE OBLITERANTE PÓS INFECCIOSA EM LACTENTE - RELATO DE CASO

PEDRO HENRIQUE SANT'ANNA ANTUNES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA FIALHO ARAUJO DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DANIEL KENJI YOSHIOKA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PEDRO HENRIQUE BRANDÃO SIMÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA RAPHAELA MAGALHÃES DE ANDRADE FIGUEIRA SIQUEIRA ALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), TALUYA GÓES DE FARIAS ALVES BEZERRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MICHELY ALEXANDRINO PINHEIRO MASCARENHAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KÁTIA FARIAS E SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MAURA CALIXTO CECHERELLI DE RODRIGUES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GLÓRIA MARIA BASTOS DA SILVA BACELAR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAELA BARONI AURILIO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A bronquiolite obliterante pós-infecciosa (BOPI) é uma condição pulmonar rara e grave, caracterizada por inflamação crônica e fibrose das pequenas vias aéreas, resultando em obstrução progressiva e irreversível do fluxo aéreo. Dentre os fatores de risco estão a prematuridade e a doença pulmonar prévia. A etiologia viral mais frequentemente envolvida é o adenovírus, o diagnóstico é feito com história clínica e tomografia computadorizada (TC) do tórax, o tratamento é feito com imunossuppressores e medidas de suporte. O presente relato ilustra a evolução clínica de um lactente diagnóstico prévio de displasia broncopulmonar (DBP) por prematuridade, que complicou com BOPI após bronquiolite viral aguda.

Descrição de caso: Lactente prematuro tardio de 34 semanas, sexo feminino e peso ao nascer de 1.729g, apresentou pneumonia e hipertensão arterial pulmonar (HAP), além de 28 dias de oxigenioterapia na unidade de terapia intensiva (UTI) neonatal. Recebeu alta após 43 dias de vida com diagnóstico de BDP. Aos 3 meses de vida, foi internada com quadro clínico de tosse, esforço respiratório e diarreia, onde evoluiu com desconforto respiratório e dessaturação em ar ambiente, sendo necessário acoplar em CPAP nasal com FiO2 40%. Foi transferida para UTIP neonatal de hospital universitário com sepse pulmonar suspeita, onde foi administrado Ceftriaxone, Clindamicina 30mg/kg/dia, Metilprednisolona e Aerolin 200 mcg 1/1h. Evoluiu com dessaturação, necessitando de intubação orotraqueal e ventilação mecânica invasiva. Realizou painel viral que constatou bronquiolite por VSR e Adenovírus, necessitando de ventilação com alta frequência e óxido nítrico em decorrência de Síndrome Respiratória Aguda Grave. Evoluiu para choque séptico refratário a catecolaminas e disfunção grave. Realizou TC de tórax sugestiva de doença de pequenas vias aéreas e diversas atelectasias, sendo diagnosticada com BOPI, sendo então mantido corticoide (CTC) sistêmico, iniciado CTC inalatório, tiotrópio, além de azitromicina profilática. Iniciou desmame gradual de amins e ventilação, com boa tolerância. Após 2 tentativas de extubação sem sucesso, realizou broncoscopia que identificou lesão aguda em laringe glótica e subglótica, subglote com halo cicatricial em formação, sendo realizada traqueostomia. Recebeu alta após 4 meses de internação, para acompanhamento ambulatorial com a pneumologia pediátrica e fisioterapia respiratória.

Conclusão: A presença da BDP, como comorbidade respiratória prévia, foi um fator de risco para a BOPI, no presente caso. Além disso, a co-infecção pelo adenovírus e VSR contribuiu para maior gravidade. O quadro clínico da lactente associado aos achados da TC corrobora o diagnóstico, indicando tratamento para a BOPI e permitindo alta hospitalar, sendo necessário acompanhamento por equipe multidisciplinar, não tendo um protocolo estabelecido.

Palavras Chaves: Bronquiolite obliterante, Pnemologia, Broncodisplasia.

125. EXANTEMA PURPÚRICO E HEPATITE POR EPSTEIN-BARR VÍRUS: UM RELATO DE CASO

ISADORA FONSECA MOREIRA DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LARISSA MARIA BRAGA DOS SANTOS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA CLARA COSTA MORAIS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), NADINE NINHO CAMPOS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O vírus Epstein-Barr (EBV) pertence à família *herpes viridae*, sendo um dos vírus mais prevalentes na população em geral. Normalmente sua infecção é assintomática, acometendo principalmente crianças e adolescentes. Sua principal associação é com Mononucleose, mas também se correlaciona com alguns subtipos de Linfoma. Entretanto, assim como outros vírus, suas manifestações podem ser atípicas.

Descrição de caso: I.A.C, sexo masculino, 10 anos, sem antecedentes relevantes, iniciou em 2/05/25 sintomas respiratórios associados à mialgia, artralgia e febre alta. Após duas semanas de evolução passou a apresentar exantema papular eritematoso com progressão centrífuga que evoluiu para púrpuras disseminadas. Além das lesões, ao exame físico o paciente apresentava hepatomegalia 2 cm abaixo do RCD. Exames laboratoriais na avaliação inicial evidenciaram pancitopenia e aumento de transaminases (20x o valor de referência). Foi optado por internação hospitalar para investigação diagnóstica, com coleta de sorologias e análise de lâmina de sangue periférico, além de manejo de sintomas. Resultado de sorologias evidenciaram IgM positivo para EBV e lâmina apresentava plaquetopenia além de sinais de hemólise. Paciente evoluiu com melhora clínica e laboratorial, com normalização de transaminases e de hemograma. Usualmente a infecção por EBV acomete mais crianças e adolescentes que cursam com febre prolongada, linfadenopatia cervical e faringite. Um achado comum no exame físico é hepatoesplenomegalia importante e o rash mais encontrado é do tipo maculopapular associado ao uso de Amoxicilina. Porém, em casos mais raros, podemos encontrar anemia hemolítica, púrpura trombocitopênica e/ou hepatite. As lesões vasculares e alterações laboratoriais encontradas ocorreram por reação de hipersensibilidade do tipo III e tipo II, respectivamente, secundárias à infecção viral. A reação de hipersensibilidade do tipo III ocorre por deposição de imunocomplexos que levam a inflamação localizada enquanto a do tipo II ocorre por uma resposta imune exacerbada mediada por anticorpos que se ligam a antígenos da membrana celular. O tratamento da infecção pelo EBV é de suporte com objetivo de alívio de sintomas além de oferta hídrica e nutricional adequadas. O uso de corticoterapia ou antivirais não é recomendado visto que até o momento nenhum estudo demonstrou evidência de benefício clínico significativo. O paciente relatado ficou internado durante 5 dias em observação clínica

em uso de hidratação venosa e sintomáticos, evoluindo com normalização das alterações laboratoriais descritas e melhora quase completa das lesões.

Conclusão: Este relato trata de uma apresentação atípica de uma infecção pelo EBV, um vírus altamente prevalente na população. Apesar de sua evolução ser geralmente benigna e autolimitada, é necessário que o pediatra saiba reconhecer e, principalmente, investigar a infecção em casos similares evitando a realização de exames e intervenções desnecessárias.

Palavras Chaves: EBV, Exantema púrpura, Hepatite, Pancitopenia.

126. MELHORA CLÍNICA DE ESCOLAR PORTADOR DE FIBROSE CÍSTICA EM RESPOSTA À TERAPIA COM MODULADOR DA PROTEÍNA CFTR: ELEXACFTOR, TEZACFTOR E IVACFTOR

EDUARDA VIEIRA RODRIGUES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CATARINA PICANÇO COELHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA DA GLÓRIA MORAES DE OLIVEIRA MELLO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA NUNES DA FONSECA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLARISSA NETTO DOS REYS LAIA FRANCO PRILLWITZ (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLÁUDIA TEREZINHA SCHWANZ ORFALIAIS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A fibrose cística (FC) é uma doença genética autossômica recessiva com uma incidência estimada de 1:7.576 nascidos vivos no Brasil. Tem acometimento multissistêmico (especialmente pulmões e pâncreas), necessitando de tratamento complexo com uso de medicamentos de alto custo. Caracteriza-se por uma mutação no gene CFTR, que codifica uma proteína de mesmo nome responsável pela regulação da condutância transmembrana de cloreto e de bicarbonato. O medicamento recentemente incorporado ao SUS em setembro de 2023 é uma combinação de três fármacos (elexacftor/tezacftor/ivacftor) que atuam tanto para pacientes que têm a variante patogênica mais frequente (F508del) como para outras diversas variantes genéticas. No Brasil, dentre os critérios para sua utilização estão: pessoas com FC maiores de 6 anos, pelo menos uma cópia da mutação F508del no gene CFTR e indicação médica. Esses moduladores da proteína CFTR vem mudando o tratamento da FC, que antes se baseava apenas no controle das manifestações clínicas, e agora é focado no defeito básico da doença.

Descrição de caso: Escolar de 7 anos, sexo feminino, portadora de FC com uma cópia da mutação CFTR F508del, em acompanhamento e tratamento específico desde os 10 meses de vida. História prévia de múltiplas infecções respiratórias graves, síndrome disabsortiva, insuficiência pancreática e desnutrição proteico-calórica, sendo necessárias inúmeras internações hospitalares, inclusive em unidades de terapia intensiva, para estabilização de seu estado clínico. Esteve internada no decorrer de cinco longos períodos nos anos de 2020 a 2023, sendo submetida à antibioticoterapia endovenosa, oxigenioterapia, dieta enteral e ajuste das medicações de uso diário. Além disso, tinha limitação importante das atividades diárias, com impossibilidade de realizar atividades físicas. Iniciou uso da terapia tripla com 6 anos, apresentando melhora clínica significativa e sem efeitos colaterais. Não foi possível realizar prova de função respiratória. Atualmente, após 8 meses de tratamento, consegue realizar atividades físicas sem limitações, teve um ganho de um ponto no índice de massa corporal (IMC), ganho de peso de 2,9 Kg e não apresentou nenhuma infecção grave ou internação.

Conclusão: Esse caso reforça os achados da literatura sobre a terapia tripla, considerando que a paciente apresentou aumento do IMC e redução no número de exacerbações e hospitalizações. Além disso, não manifestou nenhum efeito adverso até o momento. Estudos têm demonstrado efeitos expressivos do medicamento, sendo possível verificá-los em pacientes heterozigotos com mutação F508del associada a outras de consequências graves e sem correção disponível até o momento, como no caso relatado.

A terapia tripla com elexacaftor, tezacaftor e ivacaftor demonstrou-se segura e eficaz no tratamento deste escolar com FC que apresenta uma mutação F508del em heterozigose. Ademais, o correto acompanhamento médico desses pacientes é crucial para este tratamento.

Palavras Chaves: Fibrose cística, Terapia tripla, CFTR, Escolar.

127. TUBERCULOSE PLEURAL COM DERRAME VOLUMOSO EM ADOLESCENTE: UM DESAFIO NO DIAGNÓSTICO

EDUARDA VIEIRA RODRIGUES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JASMIN AMORIM PACHECO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUIZA LIMA FERREIRA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCIO ANTONIO DE MELLO FILHO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL COIMBRA GONÇALVES DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MÁRCIA GALDINO SAMPAIO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A tuberculose (TB) é causada pelo *Mycobacterium tuberculosis* (MTB). A TB pleural é a forma mais comum de TB extrapulmonar em jovens e adultos. O diagnóstico pode ser desafiador pela baixa sensibilidade de exames no líquido pleural (LP). Este caso visa relatar caso de TB pleural com derrame pleural (DP) em um adolescente.

Descrição de caso: Paciente, 16 anos, masculino, há 1 mês com febre diária, tosse, fadiga e perda ponderal significativa (9kg). Contato com casos positivos de TB. Buscou atendimento em três ocasiões no período, com piora progressiva e surgimento de dor torácica e dispnéia, sendo feito radiografia (RX) de tórax com DP em 50% do hemitórax esquerdo e liberado com Amoxicilina+Clavulanato. Sem melhora com antibiótico e iniciou dispnéia aos pequenos esforços. Novo RX tórax: DP volumoso à esquerda com desvio de mediastino. Internado devido a gravidade do quadro. Iniciado tratamento empírico devido a critérios clínicos, radiológicos e epidemiológicos com RIPE (rifampicina+isoniazida+pirazinamida+etambutol) e corticoterapia. Tomografia de tórax com DP, nódulo calcário no pulmão direito e linfonodos pré-vasculares aumentados. LP: límpido, 116 células (74% mononucleares), proteínas totais 5,2, glicose 84, LDG 481, cultura e TRM negativos para MTB. Adenosina deaminase (ADA) não realizado. Escarro: TRM e culturas positivas para MTB. Prova tuberculínica 7mm. Diagnóstico de TB pleural. Resolução da febre após 8 dias de RIPE, com melhora clínica e radiológica, alta após 13 dias e seguimento ambulatorial.

Conclusão: A TB pleural pode ocorrer como forma primária ou reativação de infecção latente. Sua suspeita se inicia com dor torácica ventilatório-dependente. Astenia, perda ponderal, inapetência e tosse persistente são outras manifestações típicas, além de dispnéia, mais encontrada no diagnóstico tardio como o do paciente. RX é incluído na avaliação inicial e revela DP, espessamento ou calcificação pleural. O DP costuma ser unilateral, sendo DP volumosos mais raros, tornando o caso descrito relevante. A confirmação diagnóstica pelo LP nem sempre é possível pela menor carga bacilar e baixa sensibilidade dos exames, tornando desafiador o diagnóstico. No LP é sugestivo a presença de exsudato, aumento de linfócitos (>80%) e ADA >40UI/mL, com baixa sensibilidade da cultura e pesquisa de BAAR. A baciloscopia direta do escarro é positiva em até 10% e a cultura do escarro é induzida em até 50%. A ADA é um importante parâmetro para suspeição de TB pleural com exames microbiológicos negativos. O paciente apresentou análise do LP sem alterações, porém análise do escarro positiva. O tratamento é oferecido de forma integral pelo Sistema Único de Saúde (SUS), com acompanhamento pela atenção básica. Mesmo com critérios de TB, paciente internou com gravidade em um hospital terciário. Portanto, este caso reforça a importância da suspeita de TB pleural em jovens com sintomas respiratórios persistentes, epidemiologia positiva e DP. O tratamento empírico precoce é capaz de reduzir a morbimortalidade.

Palavras Chaves: Tuberculose pleural, Derrame pleural, Adolescente.

128. ENTEROCOLITE NECROSANTE SECUNDÁRIA A BRONQUIOLITE VIRAL AGUDA: UM RELATO DE CASO

MIKAELLY KAREN ZAQUEL (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL PRESIDENTE VARGAS. PORTO ALEGRE-RS, BRASIL), LAÍS ZAQUEL COSTA (CENTRO UNIVERSITÁRIO MAURÍCIO DE NASSAU. CACOAL-RO, BRASIL), BÁRBARA GABRIELLE BARBOSA DE LARA (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL PRESIDENTE VARGAS. PORTO ALEGRE-RS, BRASIL), GABRIELLE BORTOLON (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL PRESIDENTE VARGAS. PORTO ALEGRE-RS, BRASIL), TALITA BENATO VALENTE (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL PRESIDENTE VARGAS. PORTO ALEGRE-RS, BRASIL), STEPHANIE CAMINHA BEDIN (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL PRESIDENTE VARGAS. PORTO ALEGRE-RS, BRASIL), BRUNA ROSSETO (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL PRESIDENTE VARGAS. PORTO ALEGRE-RS, BRASIL), TAÍSA FRESCURA PAIM (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL PRESIDENTE VARGAS. PORTO ALEGRE-RS, BRASIL), FERNANDA SILVEIRA DE NOGUEIRA BERTHIER (HOSPITAL MATERNO-INFANTIL PRESIDENTE VARGAS. PORTO ALEGRE-RS, BRASIL), LUANA RÁVILLA GODINHO MACHADO (CENTRO UNIVERSITÁRIO MAURÍCIO DE NASSAU. CACOAL-RO, BRASIL)

Introdução: Enterocolite necrosante (ECN) é uma doença inflamatória grave do trato gastrointestinal mais comum em neonatos pré-termo, mas que pode ocorrer em lactentes em infecções respiratórias graves, em especial aquelas decorrentes do vírus sincicial respiratório (VSR). Na bronquiolite viral aguda (BVA) o comprometimento respiratório pode levar a hipóxia sistêmica, alterações na perfusão intestinal e resposta inflamatória exacerbada, comprometendo a integridade da mucosa intestinal e predispondo ao desenvolvimento da ECN.

Descrição de caso: V.G.L, sexo feminino, 5 meses, 4 kg, prematura extrema e baixo peso ao nascer, deu entrada em emergência pediátrica com história de quatro dias de tosse e taquipneia, apresentando sibilância e esforço respiratório. Recebeu oxigenoterapia através de óculos nasal. Foi diagnosticada com bronquiolite viral aguda, e exames iniciais identificaram o VSR. No terceiro dia de internação, houve piora do quadro respiratório, necessitando de cânula nasal de alto fluxo (CNAF), sem resposta ao tratamento instituído, foi transferida para UTI pediátrica, onde optou-se pela intubação orotraqueal (IOT), demandando altos padrões ventilatórios, e onde evoluiu com choque séptico, sendo iniciado drogas vasoativas e antibioticoterapia de amplo espectro até o resultado de culturas. No quinto dia, em vigência de sepse, iniciou com distensão abdominal, e a radiografia de abdome evidenciou alças intestinais difusamente distendidas, com poucos níveis hidroaéreos. Optado por tratamento conservador, com passagem de sonda nasogástrica em frasco aberto. Sem melhora clínica, no dia seguinte repetiu radiografia (Figura 1), onde se observou piora na distensão de alças intestinais, além de obstrução intestinal, corroborando com uma provável enterocolite necrosante. Assim, optou-se pela laparotomia exploratória, onde foram identificadas áreas de necrose com pneumatose intestinal em jejuno, e foi

realizada ileostomia em jejuno distal sem ressecção de alças devido a instabilidade hemodinâmica da paciente. Após estabilização hemodinâmica, foi realizada nova laparotomia, onde foi identificada necrose de intestino delgado e múltiplas perfurações, e foram ressecados 44 cm de intestino delgado. Após a segunda abordagem cirúrgica foi observada melhora no quadro clínico, com diminuição da distensão abdominal e estabilização contínua dos parâmetros hemodinâmicos e ventilatórios.

Conclusão: Raramente a ECN surge como complicação a uma infecção respiratória viral, como a BVA, mas pode evoluir com desfecho grave e fatal. A distensão de alças intestinais é um sinal comum na enterocolite necrotizante e, embora inespecífica, pode ser a primeira manifestação radiográfica, devendo ser considerada como hipótese diagnóstica. Assim, o relato reforça a necessidade de vigilância clínica rigorosa em lactentes com bronquiolite, principalmente em prematuros, diante de sintomas gastrointestinais incomuns, a fim de se obter diagnóstico precoce e consequentemente melhor prognóstico.

Palavras Chaves: Bronquiolite, Lactente, Enterocolite, VSR.

129. DOENÇA VENO-OCCLUSIVA HEPÁTICA (DVOH) PÓS-TRANSPLANTE DE CÉLULAS-TRONCO HEMATOPOIÉTICAS (TCTH) POR MUTAÇÃO NA CADEIA GAMA DO RECEPTOR DA INTERLEUCINA-2 LIGADA AO X (DEF. IL2RG)

LYNCON MIRANDA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MATHEUS SLADE FARIA MANCEBO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), POLLYANA SYBELLY DE SOUZA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA GOMES PEÇANHA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANNA CLARA LORENZO DE MATTOS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARINA BRANCO LOPES CÔRTE REAL (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISABELA CRISTINA CARVALHO DE NÓBREGA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BIANCA VIEIRA GONÇALVES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RODRIGO CARDEAL MENEZES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JAQUELINE COSER VIANNA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ADRIANA DE PAIVA MESQUITA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BARBARA CARVALHO SANTOS DOS REIS (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL),

GISELE LOTH (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ. CURITIBA-PR, BRASIL), ZILTON FARIAS MEIRA DE VASCONCELOS (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A imunodeficiência combinada grave (SCID) é a forma mais severa dos erros inatos da imunidade (EII), associada a elevada morbimortalidade. O diagnóstico precoce, as profilaxias adequadas e o transplante de células-tronco hematopoéticas (TCTH) oferecem possibilidade de cura.

Descrição de caso: Lactente do sexo masculino, sete meses, foi encaminhado para investigação por déficit ponderoestatural, candidíase oral e diarreia crônica desde os três meses, além de infecções graves, incluindo sepse intestinal por *Acinetobacter lwoffii*. Ao exame, apresentava-se hipoativo, desnutrido, hipocorado, com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e abscesso frio na região da vacina BCG. Exames revelaram anemia, eosinofilia, linfopenia com linfócitos CD3, CD4, CD8 e CD16/56 abaixo do percentil 10, hipogamaglobulinemia (IgG e IgM abaixo do percentil 3) e hipoplasia tímica e amigdalina. Diagnóstico de SCID com imunofenótipo T-B+NK- foi estabelecido. Teste genético revelou mutação ligada ao X na cadeia gama do receptor da interleucina-2 (deficiência de IL2RG). Iniciadas profilaxias com imunoglobulina, fluconazol, aciclovir, cotrimoxazol e isoniazida. O paciente evoluiu com elevação de transaminases hepáticas, com normalização parcial após suspensão das medicações. Investigação para agentes infecciosos foi negativa. Biópsia hepática demonstrou hepatite crônica granulomatosa difusa com eosinofilia e fibrose septada, possivelmente por toxicidade medicamentosa ou relacionada à SCID. A isoniazida foi substituída por rifampicina. Encaminhado aos 11 meses para TCTH após estabilização hepática. No 18º dia pós-TCTH, evoluiu com óbito por doença veno-oclusiva hepática (DVOH). A toxicidade hepática prévia e a presença de granulomas certamente contribuíram para esse desfecho.

Conclusão: A maioria das crianças com SCID evolui para óbito no primeiro ano de vida, devido à apresentação clínica inicial muitas vezes inespecífica. A deficiência de IL2RG compromete outras citocinas com subunidade gama comum (IL-2, IL-4, IL-7, IL-9, IL-15 e IL-21), afetando amplamente a imunidade adaptativa. A triagem neonatal com avaliação dos *T cell receptor excision circles* (TRECs) e *Kappa-deleting recombination excision circles* (KRECs) representa avanço no diagnóstico precoce. O TCTH é o único tratamento curativo, embora esteja associado a complicações como doença do enxerto contra o hospedeiro, infecções virais e DVOH. Esta última cursa com obstrução dos sinusoides hepáticos, colestase progressiva, insuficiência hepática e falência de múltiplos órgãos. A implementação da triagem neonatal com TRECs e KRECs é essencial para o diagnóstico precoce da SCID. A identificação oportuna possibilita a instituição de profilaxias, a contra-indicação de vacinas vivas, incluindo BCG, e o encaminhamento a centros especializados

para definição diagnóstica e início do tratamento. Essas medidas impactam diretamente no prognóstico e na qualidade de vida dos pacientes e suas famílias.

Palavras Chaves: Imunodeficiência combinada grave, IL2RG, Triagem neonatal.

130. DIAGNÓSTICO DE HEMOFILIA GRAVE EM LACTENTE INTERNADO DEVIDO A TRAUMA CRÂNIO-ENCEFÁLICO: RELATO DE CASO

GUILHERME SILVA E SILVA (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JÚLIA NEVES DE ALMEIDA (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BÁRBARA STRAUB RODRIGUES BARCELOS (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILLA SOUZA LIMA (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLARA GUERRA FRANCO (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA LUIZA LACERDA CARUNCHO (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DANIELA BATISTA LEITE (HEMÓRIO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA PAULA PEREIRA GUERRA FRANCO (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A hemofilia, nos subtipos A (fator VIII) e B (fator IX), é uma doença genética, recessiva, rara, ligada ao cromossomo X, sendo mais frequente no sexo masculino. Pode ser hereditária, por anormalidade ou deficiência do fator VIII (85% dos casos) ou IX (15% dos casos), em consequência de alterações nos genes codificantes das proteínas, causando redução na produção dos fatores de coagulação ocasionando um retardo no tempo de coagulação e sangramentos excessivos. A forma adquirida, mais rara, está associada às doenças autoimunes. Pode ser classificada segundo a quantidade de fator produzido em: grave (<1%), moderada (1–5%) e leve (5–40%). A forma grave se manifesta geralmente no primeiro ano de vida. Clinicamente, apresenta-se com cefalo-hematoma, hemorragia intracraniana, equimoses, hematomas volumosos inexplicáveis, hematoma pós-punção venosa, pós-vacinal, edema articular e hemartrose. O diagnóstico é baseado em critérios clínicos, TTPa (tempo de tromboplastina parcial ativada) prolongado e níveis séricos reduzidos de Fator VIII ou IX. O tratamento é feito através da reposição do Fator plasmático ou recombinante VIII ou IX, ou com o uso de Emicizumabe.

Descrição de caso: Lactente de 5 meses, sexo masculino, 7,2 kg, internado no serviço de Pediatria do HMSA, no RJ, devido à queda da cama. Ao exame, paciente não apresentava alterações neurológicas, porém era taquicárdico e hipocorado, sendo solicitado TC de crânio, que evidenciou Hematoma subgaleal, e hemograma que demonstrou anemia (Hb 4,9 g/dl / Ht 14,3%) e leucocitose sem desvio para a esquerda. Foi instituída hemotransfusão

com hemácias e antibioticoterapia. Evoluiu, após três dias, com hematomas em locais de venopunção, sem melhora do Hematoma subgaleal e com anemia, sendo necessária nova hemotransfusão. No resumo de alta da maternidade, solicitado na admissão, havia relato de parto vaginal, a termo, uso de fototerapia por icterícia e resultado de TTPa prolongado sem investigação. Diante da suspeita de coagulopatia, o paciente foi transferido para o Hemório, sendo diagnosticado com hemofilia A grave e realizada a reposição com fator VIII Recombinante. Evoluiu com boa resposta clínica e laboratorial, apresentando regressão dos hematomas. Recebeu alta com consulta marcada no ambulatório de Hematologia. O objetivo do trabalho é relatar a importância do diagnóstico precoce para prevenir e evitar sangramentos graves com riscos de sequelas e morte. O caso relatado revela a não valorização do TTPa logo após o nascimento, impossibilitando a investigação, o diagnóstico e o tratamento precoce da Hemofilia A, deixando o bebê em estado de vulnerabilidade, decorrente do trauma seguido de hemorragia com risco de vida. A recomendação do programa de coagulopatias do Ministério da Saúde é que toda criança com diagnóstico de hemofilia grave A ou B inicie esquema de profilaxia Fator VIII ou IX.

Conclusão: O diagnóstico precoce é essencial para prevenir e evitar sangramentos graves com riscos de sequelas e morte.

Palavras Chaves: Hemofilia, Fatores de coagulação, Diagnóstico precoce.

131. A IMPORTÂNCIA DO SEGUIMENTO PÓS-OPERATÓRIO NA PREVENÇÃO DE ESTENOSE ANASTOMÓTICA NA ATRESIA DE ESÔFAGO

THAÍS OLIVEIRA DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LARISSA ALMEIDA DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA BEATRIZ DE MEDEIROS ABI-MORAD (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HELOYSA DE PAULA CAMILO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JÉSSICA VITÓRIA MORAIS DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIA ANTUNES DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUCAS MAIA PORTUGAL (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUÍSA SOUAMI BELFORD ROXO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA LUISA DOS ANJOS CORREA DO ESPÍRITO SANTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), TABATHA MAYR PERES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MONIQUE DANIELLE MORGADO BARRETO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-

RJ, BRASIL), BETINA CARLA BERTRAND SIMÕES (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DANIELLE NUNES FORNY (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA CORREA CAMPOS DA FONSECA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), IVONETE SIVIERO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A atresia de esôfago (AE) é uma malformação congênita caracterizada pela interrupção do esôfago, com segmentos distal e proximal, podendo ter fístula traqueo-esofágica (FTE) associada. Cursa com alta morbimortalidade. A correção cirúrgica com anastomose primária é desejada. O acompanhamento pós-operatório em centro especializado é essencial, pois a AE pode associar-se a complicações, como doença do refluxo gastroesofágico (DRGE), que levam a estenose esofágicas e a quadros pulmonares. A European Reference Network for Rare Inherited Congenital Anomalies (ERNICA) recomenda endoscopia digestiva alta (EDA) no primeiro ano pós-cirurgia, exames periódicos a cada 5-10 anos e uso rotineiro de inibidores da bomba de prótons (IBPs). O seguimento adequado é crucial para rastrear complicações a longo prazo.

Descrição de caso: O estudo descreve dois pacientes diagnosticados com AE na cidade do Rio de Janeiro. Paciente feminina, 14 meses, foi admitida com disfagia, engasgos, broncoaspiração e desnutrição proteico-calórica. Nasceu com AE, corrigida no período neonatal, sem seguimento adequado. Evoluiu com estenose grave da anastomose esofágica. Após estabilização e tentativa de dilatação endoscópica, passou por cirurgia para ressecção da estenose e nova anastomose, sem intercorrências. Três meses após a abordagem cirúrgica, acompanhamento evidenciou nova estenose de esôfago, associado a hérnia de hiato e refluxo importante. Paciente masculino, 4 meses, com DRGE e histórico de engasgos em uso de domperidona e antagonista H2, sem uso de IBPs, foi admitido com piora de episódios de regurgitação, disfagia e recusa oral. Nasceu com EA com FTE corrigida no primeiro mês de vida, sem acompanhamento especializado no pós-operatório. Na investigação evidenciou-se estenose de anastomose, com alterações respiratórias secundárias à broncoaspiração. Refratário ao tratamento com dilatação, segue internado para manejo pré-operatório de complicações associadas ao quadro de estenose esofágica.

Conclusão: O acompanhamento após a correção da AE é fundamental para o manejo clínico de DRGE com IBPs e para detectar complicações precoces, como estenoses de anastomose. O tratamento inicial pode ser conservador, com dilatações esofágicas, em casos mais graves, pode utilizar corticosteroides, mitomicina C, diatermia ou secção a laser. Nos casos relatados, observamos complicações consequentes a estenose, secundária a DRGE pós correção de AE. A falha no seguimento pós-operatório resultou em danos à saúde, que poderiam ter sido evitados com acompanhamento clínico adequado. Estes casos

destacam a importância do acompanhamento rigoroso de pacientes com AE, conforme preconizado por diretrizes internacionais. No Rio de Janeiro, observam-se falhas no segmento desses pacientes, gerando complicações graves e grande impacto na saúde e qualidade de vida. É necessário otimizar fluxos de acompanhamento para melhor cuidado dessas crianças.

Palavras Chaves: Atresia, Esôfago, Complicações, Estenose, Acompanhamento.

132. DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO DA SAF: RELATO DE CASO

JÚLIA NEVES DE ALMEIDA (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GUILHERME SILVA E SILVA (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BÁRBARA STRAUB RODRIGUES BARCELOS (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILLA SOUZA LIMA (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLARA GUERRA FRANCO (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA LUIZA LACERDA CARUNCHO (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GABRIELA ROCHEDO VILLELA (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA PAULA PEREIRA GUERRA FRANCO (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome alcoólica fetal (SAF) faz parte do transtorno do espectro alcoólico fetal (FASD), sendo causada por ação do álcool sobre o embrião ou feto, por consumo durante a gravidez. O etanol atravessa a placenta e devido à imaturidade do sistema enzimático fetal, torna o metabolismo e eliminação do álcool mais lento, resultando em aumento dos níveis sanguíneo fetal e no líquido amniótico. O efeito teratogênico do álcool é caracterizado por dismorfias craniofaciais, retardo no crescimento e desenvolvimento, alterações neurológicas irreversíveis e comportamentais. O diagnóstico da SAF é baseado em critérios clínicos, com ou sem a confirmação da exposição pré-natal ao álcool.

Descrição de caso: O objetivo do trabalho é relatar a importância da prevenção e do diagnóstico precoce da SAF, por se tratar da principal causa evitável de deficiências congênitas não hereditárias e de deficiência intelectual no mundo. Lactente de 6 meses, sexo masculino, internado no serviço de Pediatria do HMSA, no RJ, com bronquiolite grave, evoluindo com otite, epilepsia, DRGE, necessitando de suporte ventilatório, antibioticoterapia, anticonvulsivante, fonoterapia e fisioterapia. Na anamnese, a avó revelou ausência de pré-natal, uso diário de álcool durante a gestação, parto vaginal prematuro (33 semanas e 3 dias) na UPA, exposição à sífilis tratada na UTI neonatal, história de infecções respiratórias recorrentes, estridor e “cansaço desde o nascimento”. O diagnóstico da SAF foi baseado em dismorfias craniofaciais (filtro

nasal liso, lábio superior fino e fissuras palpebrais curtas, hipertelorismo orbitário, baixa implantação das orelhas, ptose palpebral à esquerda, escafocefalia e microcefalia), atraso global do neurodesenvolvimento, epilepsia, baixo peso e estatura e alteração da sucção. A RNM de crânio revelou agenesia do septo pelúcido e disgenesia do corpo caloso. A broncoscopia evidenciou estase salivar e refluxo gastroesofágico relacionados à prematuridade e as alterações neurológicas. O paciente recebeu alta após 63 dias de internação sob os cuidados da avó, apresentando controle convulsivo, melhora do estridor e dispneia após tratamento da DRGE, bom ganho ponderal e com orientações para acompanhamento multidisciplinar.

Conclusão: O relato de caso revela o contexto socioeconômico educacional da família, evidenciado pela ausência de pré-natal, pelo consumo de álcool durante a gravidez, pela não observância da evolução desfavorável da criança e pela ausência da mãe durante a internação, fatores que, associados ao subdiagnóstico e atraso na investigação da SAF, culminaram na evolução pós nascimento desfavorável e internação do paciente. Dados da literatura confirmam que a SAF permanece subdiagnosticada. A maturação da criança torna algumas características faciais menos evidentes, dificultando o diagnóstico. A SAF é um problema de saúde pública cuja prevenção materna e diagnóstico precoce da criança podem alterar o curso da doença.

Palavras Chaves: Gravidez, Álcool, Síndrome alcoólica-fetal.

133. PNEUMONIA NECROSANTE EM PACIENTE PEDIÁTRICO COM STREPTOCOCCUS PNEUMONIAE ISOLADO EM LÍQUIDO PLEURAL

LARISSA GONÇALVES NOGUEIRA LOUZADA (HOSPITAL MUNICIPAL ALBERT SCHWEITZER. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANNE QUINTAS RABELLO MORAES (HOSPITAL MUNICIPAL ALBERT SCHWEITZER. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A pneumonia necrosante (PN), embora seja uma forma de pneumonia adquirida na comunidade, caracteriza-se por provocar áreas de necrose no tecido pulmonar, com formação de cavidades e liquefação do parênquima. Trata-se de uma condição que frequentemente exige longos períodos de internação e, em muitos casos, intervenção cirúrgica. Apesar de ser considerada uma doença incomum, estudos recentes indicam um aumento em sua incidência na população pediátrica, o que torna essencial o conhecimento dos patógenos envolvidos e das abordagens terapêuticas mais eficazes em crianças acometidas pela PN.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, 2 anos, previamente saudável, iniciou quadro de sintomas gripais e procurou atendimento em unidade básica de saúde. Foi

medicada com sintomáticos e antibioticoterapia por via oral. No dia seguinte, após manutenção dos sintomas, foi hospitalizada devido a quadro de pneumonia extensa. Evolui após cinco dias com desconforto respiratório caracterizado por tiragem subcostal e intercostal, taquipneia e baixa saturação de oxigênio com necessidade de oxigenoterapia complementar via cateter nasal. A tomografia de tórax evidenciou pneumonia em hemitórax esquerdo, associada a derrame pleural volumoso e desvio do mediastino para a direita. Frente a esse achado, foi submetida à drenagem torácica pela equipe de cirurgia pediátrica, necessitando de internação em unidade de terapia intensiva pediátrica, com ventilação mecânica invasiva e antibioticoterapia de amplo espectro. Exames laboratoriais da admissão revelaram anemia e elevação de provas inflamatórias, além de hipoalbuminemia. A cultura do líquido pleural revelou crescimento de *Streptococcus pneumoniae* resistente à penicilina. Após o término do tratamento a paciente recebe alta hospitalar em bom estado geral. Dados internacionais relacionam o aumento da incidência de pneumonia necrosante em crianças à presença de sorotipos de *S. pneumoniae* não cobertos pela vacina pneumocócica conjugada, além da emergência de cepas resistentes. Nesse contexto, a realização precoce de culturas e o diagnóstico oportuno são fundamentais para reduzir complicações e permitir a instituição de uma terapêutica mais eficaz desde os estágios iniciais da doença.

Conclusão: A pneumonia é a principal causa de morte por infecção na infância em todo o mundo, segundo a Organização Mundial da Saúde, tendo o *Streptococcus pneumoniae* como o principal agente etiológico. A pneumonia necrosante é a forma mais grave da doença, pode evoluir com complicações significativas, como derrame parapneumônico, empiema pleural, piotórax, pneumotórax, piopneumotórax, pneumatoceles, cavitações no parênquima pulmonar e fístula broncopleural, todas provocando o aumento do tempo de internação. Diante do exposto, destaca-se a importância de estudos sobre a pneumonia necrosante, com foco no manejo clínico e nos desfechos terapêuticos, visando à definição de condutas mais eficazes e à redução do tempo de internação por meio do diagnóstico precoce.

Palavras Chaves: Pneumonia necrosante, *Streptococcus pneumoniae*, Criança.

134. DIAGNÓSTICO PRECOCE DE CÂNCER INFANTIL: RELATO DE CASO DE LESÃO EXPANSIVA TEMPORO-PARIETAL EM LACTENTE

GABRIEL SANTOS BANDEIRA DE MELLO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GIOVANNA SOARES

FABRI (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JOÃO OLDY FERREIRA TEREZAN (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MATHEUS WENDLING RAMOS CAVALCANTE (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JANAÍNA DE CARVALHO VON DOELLINGER (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MATHEUS WENDLING RAMOS CAVALCANTE (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUCAS MARTINS GAUDIO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LEONARDO CARNEIRO CALASANS MAIA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FILIPE GONÇALVES BARRADAS (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JOÃO ANTÔNIO DE MOURA CANTINI (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BÁRBARA HELLEN DE SOUSA CAVALCANTE (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA ABREU PINTO CUNHA (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA FERNANDA OLIVEIRA DIAS (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CARLA RAQUEL PORTILLO SANCHEZ DI TULLIO (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KÁTIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: As neoplasias infanto-juvenis compreendem cerca de 0,5% a 3% de todos os casos de câncer na grande maioria das populações e são representadas por um grupo muito diferente dos mais comumente encontrados dentre a faixa-etária adulta. Abrangem um grupo heterogêneo de patologias que apresentam características altamente invasivas e grande capacidade expansiva, responsáveis por altas taxas de mortalidade. São considerados agravos crônicos e complexos da saúde, cujo prognóstico apresenta significativa melhora quando diagnosticados de forma precoce.

Descrição de caso: Lactente masculino, 5 meses, previamente saudável, admitido com irritabilidade há três semanas, evoluindo para sonolência excessiva e redução na ingestão alimentar. Negava febre ou trauma. Exame revelou fontanela anterior abaulada e tensa, olhar desviado conjugado para baixo ('sol poente'), irritabilidade intermitente e sonolência. TC craniana mostrou lesão expansiva heterogênea no lobo temporal direito com realce ao contraste, associada a volumoso cisto parietal direito (11,8 x 6,8 cm), gerando desvio de linha média e hidrocefalia assimétrica, sugerindo hipertensão intracraniana aguda. Realizada punção emergencial do cisto com retirada de 30 mL de líquido citrino, seguida por regulação para serviço neurocirúrgico pediátrico especializado, com hipótese inicial de astrocitoma pilocítico ou astrocitoma desmoplásico. Este caso reforça a importância do diagnóstico precoce dos tumores cerebrais na infância, especialmente em lactentes. A identificação precoce requer valorização de sintomas aparentemente inespecíficos, como mudanças sutis de comportamento ou padrão alimentar. O achado clínico de fontanela abaulada e o fenômeno do "sol poente" são cruciais na suspeita de hipertensão intracraniana nesta faixa etária. A pronta investigação por neuroimagem, mesmo em sintomas leves, permitiu neste paciente

intervenção imediata e encaminhamento especializado antes do agravamento clínico irreversível. Embora a RNM seja preferível, a TC é rápida e eficaz na emergência pediátrica. A hipótese de astrocitoma desmoplásico infantil é compatível com a idade, padrão sólido-cístico e localização supratentorial do tumor observado, bem como a de astrocitoma pilocítico, este mais frequente e também com componente cístico porém mais localizado nas estruturas da linha média (vias oculares, hipotálamo e tronco cerebral) e na fossa posterior. Ambos apresentam baixa atividade proliferativa. A confirmação anatomopatológica é necessária para definir prognóstico e conduta definitiva.

Conclusão: A suspeita precoce de tumor cerebral deve ser considerada diante de sintomas inespecíficos persistentes em lactentes. O exame físico rigoroso e a rápida avaliação por imagem são fundamentais para diagnóstico oportuno, permitindo intervenções que podem prevenir dano neurológico irreversível e melhorar significativamente o prognóstico da criança.

Palavras Chaves: Câncer infantil, Diagnóstico precoce, Tumor cerebral.

135. CONTRA O TEMPO: A ANTECIPAÇÃO GENÉTICA NA DOENÇA DE HUNTINGTON JUVENIL

LETÍCIA SANTIAGO DA SILVA FERREIRA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANTÔNIO MONTEIRO DE CARVALHO MALHEIROS (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FERNANDO TARCSAY MARQUES NETO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETÍCIA JABOR VEIGA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MATHEUS FIGUEIREDO MOUTELA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL LAURIA GUIMARÃES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), AMANDA REGINA FARIAS TEIXEIRA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KÁTIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A doença de Huntington (DH) é uma condição neurodegenerativa autossômica dominante, marcada por manifestações neuropsiquiátricas, desordem motora e declínio cognitivo progressivo. O diagnóstico é através da detecção de expansão na sequência de repetições CAG no gene da huntingtina em pacientes com sinais clínicos da condição. Muitas condições podem simular a DH, causas genéticas raras devem ser consideradas caso teste genético para DH

seja negativo. Os tratamentos disponíveis atualmente são paliativos, principalmente para coreia e problemas neurocomportamentais. Devido a sua característica genética de repetição de trinucleotídeos, os pacientes podem apresentar o fenômeno da antecipação, em que a doença se estabelece mais precocemente nas gerações posteriores.

Descrição de caso: Masculino, 17 anos, diagnosticado com DH juvenil aos 12 anos, início aos 7 anos, junto com diagnóstico do pai aos 35 anos. A doença, com 83 repetições de CAG, tem histórico familiar paterno significativo (pai falecido e avó paterna afetados). No último ano, grave piora levando à total dependência (PPS 20%). Atualmente, paciente é cadeirante e apresenta coreoatetose, demência progressiva, disfagia grave (gastrostomia e distonia), fala ininteligível e episódios intensos de distonia/rigidez. Epilepsia de difícil controle, mas crises estáveis. Ressonância magnética de crânio mostra acentuada redução volumétrica bilateral dos núcleos caudados e putâmen. Manejado com polifarmácia (quetiapina, risperidona, sertralina, ácido valproico, clobazam, clonazepam, triexifenidil e atropina sublingual), cuidados paliativos e equipe multidisciplinar. Irmã de 10 anos exibe sintomas indicativos de DH e será testada.

Conclusão: No fenômeno da antecipação genética (característica central da DH), idade de início da doença diminui e/ou a gravidade aumenta em gerações sucessivas. Esse caso é exemplo clássico, manifestou os primeiros sintomas aos 7 anos, diagnosticado aos 12, enquanto seu pai iniciou quadro na fase adulta. A avó paterna com igual diagnóstico, estabelecendo uma linhagem clara de transmissão e antecipação. Essa diferença de idade de início entre gerações é forte indicativo de antecipação. Molecularmente, explicada pela instabilidade das repetições CAG - tendem a aumentar de tamanho quando transmitidas, especialmente pela linhagem germinativa masculina. DH juvenil está associada a maiores expansões de CAG e fenótipo mais severo. Preocupação com irmã reforça relevância da antecipação, necessidade de acompanhamento familiar e aconselhamento genético, para diagnóstico, prognóstico e manejo.

O caso aponta complexidade e gravidade da DH juvenil e fenômeno da antecipação genética. A preocupação com a irmã reforça necessidade crítica de aconselhamento genético e acompanhamento familiar contínuo para identificar e gerenciar precocemente os riscos. O caso destaca a relevância clínica da antecipação genética, enfatizando a urgência por terapias modificadoras da doença e a importância de suporte abrangente e multidisciplinar.

Palavras Chaves: Doença de Huntington, Genética, Doenças do sistema nervoso.

136. HEPATOMEGALIA, BAIXA ESTATURA E DESCONTROLE GLICÊMICO: UMA MANIFESTAÇÃO ATUAL DA RARA SÍNDROME DE MAURIAC

VINICIUS RIBAS DE ABREU BORGES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MAGALI ANA DAMITIO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), IZABELLA DOS SANTOS GOMES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), RENAN SUZANO SILVA FERNANDES (HOSPITAL MUNICIPAL SOUZA AGUIAR. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA CAROLINA OLIVEIRA VERAS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANE MARTINEZ RIBEIRO DO VALLE (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUIS FELIPE ALÓ DE MEDEIROS MORAES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BIANCA CAROLINE DE AZEVEDO SOARES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISA CRISTINA NEVES DE PAULA E SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O diabetes mellitus tipo 1 (DM1) é uma doença autoimune crônica que exige manejo adequado desde o diagnóstico para prevenir complicações agudas e crônicas. Entre estas, destaca-se a síndrome de Mauriac, atualmente rara, caracterizada por retardo de crescimento, hepatomegalia com elevação de transaminases, dislipidemia e fenótipo cushingoide, em geral associada a DM1 mal controlado em crianças e adolescentes.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, 8 anos, com DM1 desde os 18 meses e diagnóstico de doença celíaca (DC) aos 3 anos. Com seguimento irregular e múltiplas internações por cetoacidose diabética (CAD), foi admitida em março de 2025 por novo episódio de CAD associado a mastoidite aguda. Ao exame, apresentava estatura entre -2 e -3 escore Z, peso entre -1 e -2 escore Z e distensão abdominal crônica. Tomografia abdominal evidenciou hepatomegalia sem ascite. Exames laboratoriais mostraram elevação acentuada de transaminases (TGO: 991 U/L, TGP: 1241 U/L), de enzimas canaliculares (FA: 1443 U/L, GGT: 577 U/L), dislipidemia importante (colesterol total: 477 mg/dL, LDL: 292 mg/dL, triglicerídeos: 390 mg/dL) e HbA1c de 12,8%. Após estabilização clínica, iniciou-se investigação da hepatomegalia. Foram excluídas causas infecciosas, parasitárias e autoimunes. Diante do histórico de descompensação glicêmica crônica, do fenótipo clínico e dos achados laboratoriais, foi considerada a hipótese de hepatopatia glicogênica, manifestação compatível com a síndrome de Mauriac. A paciente foi encaminhada para seguimento em endocrinologia e gastropediatria pediátrica. Realizaram-se ajustes na insulinoterapia, orientações nutricionais e reintrodução de dieta contendo glúten, com programação de nova endoscopia para reavaliação da DC. Evoluiu em seguimento ambulatorial regular, com melhora clínica gradual.

Conclusão: Apesar de rara, a síndrome de Mauriac deve ser lembrada no diagnóstico diferencial de crianças com DM1 descontrolado, especialmente em

contextos de vulnerabilidade social ou baixa adesão ao tratamento. Sua fisiopatologia envolve hiperglicemia crônica, hiperglucagonemia e uso de altas doses de insulina, favorecendo o acúmulo de glicogênio hepático e consequente disfunção hepática, atraso no crescimento e redistribuição de gordura corporal. O diagnóstico é clínico-laboratorial e requer exclusão de outras causas de hepatomegalia. O tratamento baseia-se na otimização do controle glicêmico e no acompanhamento multidisciplinar. Com manejo adequado, os sinais clínicos tendem a regredir, permitindo o crescimento e desenvolvimento adequados. Este caso reforça a importância da vigilância contínua e do reconhecimento precoce da síndrome de Mauriac, ressaltando a necessidade de adesão ao tratamento e do acompanhamento especializado como pilares na prevenção de complicações em crianças com DM1.

Palavras Chaves: Hepatomegalia, DM Tipo 1, SD Mauriac, Retardo do crescimento.

137. PNEUMONIA LIPOÍDICA EM LACTENTE: RELATO DE CASO

MANUELA VIEIRA DE BARROS (UNIVERSIDADE IGUAÇU. NOVA IGUAÇU-RJ, BRASIL), MICHELY ALEXANDRINO PINHEIRO MASCARENHAS (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA ALICE AMARAL IBIAPINA PARENTE (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PAULA DO NASCIMENTO MAIA (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), NATALIA BARROS LOURENÇO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO – UERJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAELA BARONI AURILIO (INSTITUTO DE PUERICULTURA E PEDIATRIA MARTAGÃO GESTEIRA – UFRJ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A pneumonia lipóidica é uma condição pulmonar rara causada pelo acúmulo de substâncias oleosas nos pulmões. Especialmente em lactentes, a forma exógena é a mais comum e geralmente está associada à aspiração de óleo mineral, usado como laxante ou descongestionante nasal. Os sintomas são inespecíficos, como tosse crônica, febre baixa e dificuldade respiratória, o que pode atrasar o diagnóstico. A tomografia de tórax e a lavagem broncoalveolar são importantes para confirmação, sendo esta última útil na identificação de macrófagos espumosos. O tratamento consiste em interromper a exposição à substância oleosa e acompanhar clinicamente o paciente. Em casos mais graves, podem ser indicados corticoides sistêmicos e sessões de lavagem broncoalveolar para remover o material lipídico acumulado.

Descrição de caso: Lactente, masculino, com 3 meses de vida, internado com pneumonia sendo tratado com antibioticoterapia em hospital local, com melhora

parcial. Após 15 dias da alta, foi admitido em unidade de emergência com quadro de dispneia progressiva acompanhado de recusa alimentar. Ao exame físico, apresentava-se dispneico, sibilos difusos à ausculta, e saturação de 97%. Radiografia de tórax evidenciou hipotransparência heterogênea em hemitórax direito, com opacidades centrais em pulmão esquerdo. Iniciada antibioticoterapia com ampicilina e sulbactam endovenosa e broncodilatador inalatório. Antecedentes perinatais: pré-natal adequado, parto cesáreo, boas condições ao nascimento. Esquema vacinal incompleto (apenas BCG e hepatite B). História de constipação intestinal, com uso de óleo mineral. Nega contato com tuberculose. Após 16 dias da internação, houve melhora clínica com manutenção da imagem radiológica. Pela hipótese de pneumonia lipoídica, realizou broncoscopia com lavado broncoalveolar que evidenciou presença de líquido opalescente com sobrenadante gorduroso. O exame citopatológico demonstrou macrófagos espumosos em meio inflamatório misto, com células epiteliais ciliadas reativas em fundo fibrinoso. Recebeu alta com orientação de suspender óleo mineral. Radiografias posteriores demonstraram melhora das lesões pulmonares.

Conclusão: O uso do óleo mineral para constipação intestinal é proscrito na pediatria, principalmente em lactentes, pelo risco de pneumonia aspirativa evoluindo com pneumonia lipoídica. Essa última, por sua vez, é uma condição causada por aspiração de material oleoso, capaz de inibir o reflexo de tosse, proporcionando um quadro subagudo/crônico de sintomatologia respiratória e imagem pulmonar mantida. O tratamento consiste no lavado broncoalveolar terapêutico e na suspensão da ingestão do óleo.

Palavras Chaves: Dispneia, Aspiração, Lactente, Pneumonia lipoídica.

138. HEPATITE FULMINANTE: SEMPRE UMA URGÊNCIA

BERNARDO WAGNER (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNO PEREIRA RIBEIRO DA ROCHA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VITOR REZENDE (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MONICA ROSENBLATT (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KATIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Hepatite fulminante (ou insuficiência hepática aguda) é uma lesão hepática grave que leva à encefalopatia com INR > 1,5 em pacientes sem doença hepática prévia. O intervalo entre icterícia e encefalopatia

é inferior a 26 semanas, conforme o American College of Gastroenterology e a American Association for the Study of Liver Diseases. Este trabalho relata um caso clínico de hepatite fulminante em adolescente.

Descrição de caso: Paciente adolescente, 14 anos, procurou pronto atendimento em 28/01 com náuseas, vômitos, dor abdominal no quadrante inferior, prostração e febre não aferida. Em 02/02, apresentou-se icterico, com colúria e acolia fecal. Refere ingestão de água contaminada por esgoto e água de poço duas semanas antes. Após tratamento sintomático, houve melhora do quadro abdominal, mas a icterícia persistiu. Em nova avaliação em serviço de emergência, os exames laboratoriais revelaram aumento de bilirrubina e transaminases (acima de 2000), com discreta elevação de fosfatase alcalina e GGT. Ultrassonografia mostrou fígado com contornos regulares, aumento difuso da ecotextura parenquimatosa, sem dilatação das vias biliares e esplenomegalia. Sorologias para hepatites virais, dengue, Epstein Barr, CMV, oropouche, VDRL e autoanticorpos foram realizadas. Observou-se aumento das transaminases e bilirrubinas, principalmente a direta, INR de 1,34, com IgG positivo para hepatite B e dengue (vacinação e demais exames negativos). Após início de hidratação venosa, o paciente teve leve melhora, mas evoluiu com piora galopante na segunda semana. Sorologias para leptospirose e novos exames laboratoriais foram realizados, com início empírico de Ceftriaxona. A função hepática piorou progressivamente, com INR aumentado (2,47), mantendo-se estável a albumina. Devido à progressão do quadro, foi solicitada transferência urgente para hospital com serviço de hepatologia e transplante hepático. Antes da transferência, o paciente já apresentava torpor e *flapping*. Dois dias após a transferência, foi realizado transplante hepático de doador falecido. Estudos indicam que a mortalidade por insuficiência hepática fulminante em países subdesenvolvidos varia de 60-80%. Embora avanços em imunoensaios e testes rápidos melhorem a detecção, o diagnóstico precoce e o manejo das etiologias ainda são desafios, o que pode atrasar o tratamento e aumentar a mortalidade. Nos países desenvolvidos, a taxa de mortalidade é de cerca de 30%, mas em locais com acesso limitado a testes, a taxa é de aproximadamente 50%. O transplante hepático é uma das poucas opções que pode salvar a vida desses pacientes, sendo essencial a referência precoce para centros especializados.

Conclusão: Embora rara na prática generalista, a hepatite fulminante é altamente letal se não identificada e manejada precocemente. O médico não especialista deve considerar esse diagnóstico diante de quadros graves e evolutivos, e encaminhar prontamente para avaliação especializada, evitando atrasos potencialmente fatais.

Palavras Chaves: Icterícia, Hepatite fulminante.

139. PNEUMOMEDIASTINO ESPONTÂNEO: UMA RARA CAUSA DE DOR PRECORDIAL NO ADOLESCENTE. RELATO DE CASO

MARIA EDUARDA MEDEIROS AFFONSO (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SUMAYA CAPOBIANCO ZENUN (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), NATHALIA OLIVEIRA BORGES (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ELIZABETH CRISTINA TAVARES (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUCAS TORRES SCHWARZER (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ELIANE LUCAS (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA F. PIMENTEL (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FLÁVIA ALVES ALMEIDA (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DANILO BARBOSA DE OLIVEIRA (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUISA CIDREIRA DOS ANJOS SILVA SENER (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MANUELA FERREIRA PENFOLD (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANDRÉ LUÍS MATTOS TEIXEIRA (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DANIELLE MILER LA PORTA (HOSPITAL CENTRAL DO EXÉRCITO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A dor precordial é um sintoma comum em atendimentos nas emergências e consultórios pediátricos. Podem ser de origem cardíaca ou não cardíacas, sendo esta última mais prevalente. O pneumomediastino espontâneo (PE) é considerado uma raríssima causa nesta faixa etária.

Descrição de caso: R.S.V, masculino, 14 anos, 52 kg, procurou atendimento médico devido dor precordial intensa, grau 8/10 na escala verbal numérica, que irradiava para região cervical, membro superior esquerdo e dorso. Associado a congestão nasal e coriza, sem febre. Nega antecedentes de asma ou trauma torácico. Na internação em bom estado geral, com murmúrios vesiculares audíveis, sem ruídos adventícios. ACV: PA 110x60 mmHg, FC 82 bpm, pulsos palpáveis, RR, em 2T, bulhas normofonéticas, sem sopros. Exames laboratoriais: HMG normal, mioglobina de 21, D dímero 190 ng/mL, NT-proBNP < 70, Troponina < 0,01, CK 118 U/L: CK-MB 2,1. A tomografia de tórax (TC) mostrou área cardíaca normal, com pequeno nódulo calcificado no lobo superior esquerdo (0,5 cm), e pneumomediastino à direita da traqueia, sem alterações parenquimatosas. O ECG: sinusal, eixo QRS à 600, sem sobrecargas atriais, ventriculares ou alterações da repolarização. O ecocardiograma mostrava função ventricular normal, sem imagem de pericardite ou cardiopatia congênita. Evoluiu sem intercorrências, com melhora da dor. Repetida a TC tórax com contraste oral e venoso que revelou franca reabsorção do pneumomediastino. Obteve alta sem medicações para acompanhamento ambulatorial. A dor precordial é uma queixa frequente na pediatria, apresentando maior incidência em adolescentes (10 a 13 anos). As etiologias mais comuns são: idiopáticas, musculoesqueléticas, gastrointestinais, cardiovasculares,

respiratórias e psicogênicas. O pneumomediastino, também causa de precordialgia, tem como principal mecanismo fisiopatológico a ruptura alveolar, normalmente secundária a condições como infecções respiratórias, asma, coqueluche, bronquiolite, barotrauma por ventilação mecânica, obstrução por corpo estranho ou até por eventos do parto. Causas esofágicas (ruptura esofágica espontânea, vômitos incoercíveis) são infrequentes em pediatria. O pneumomediastino espontâneo (PE) pode manifestar-se em pacientes com doenças pulmonares subjacentes, como asma, síndrome de Marfan ou fibrose cística - condições ausentes no caso. O PE também pode estar relacionado ao uso de substâncias, como crack ou maconha, sendo fundamental a investigação toxicológica para exclusão. O manejo do PE é, majoritariamente, conservador, com tratamento sintomático e suporte clínico. Intervenções invasivas são raramente necessárias.

Conclusão: Os autores ressaltam que a precordialgia na infância e adolescência apesar de ser menos prevalentes que nos adultos, merece uma avaliação criteriosa com história clínica, exame físico completo e a realização de exames complementares, para a conclusão diagnóstica.

Palavras Chaves: Adolescente, Dor precordial, Pneumomediastino espontâneo.

140. UM CASO DE HEPATITE A SINTOMÁTICA EM ADOLESCENTE: O IMPACTO DA FALHA VACINAL

MILLENA DAHER MEDEIROS LIMA (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LEONARDO DA VEIGA (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ELISA CARDOSO GUIMARÃES (INSTITUTO D'OR DE PESQUISA E ENSINO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A hepatite A é uma infecção viral aguda do fígado transmitida principalmente por via fecal-oral. Na criança, a apresentação clínica varia de formas assintomáticas até sinais e sintomas inespecíficos: febre, mal-estar, icterícia, náuseas e vômitos. Na maioria dos casos, a doença é autolimitada, e os cuidados de suporte são suficientes.

Descrição de caso: Menino, 12 anos, branco, previamente hígido, é levado à emergência pediátrica devido a náuseas, vômitos, fraqueza e febre com quatro dias de evolução, após exame clínico, recebeu alta com prescrição de sintomáticos. Em três dias evoluiu com colúria e inapetência, retornando para reavaliação. À admissão, estava hipocorado 2+/4+, icterico 4+/4+, com abdome doloroso à palpação difusa, com fígado e baço palpáveis, estava usando paracetamol e fenilefrina há três dias. Possuía histórico de viagem recente para cidade litorânea. Sua irmã estava internada por dengue, com

sintomas semelhantes e seu avô paterno possuía hepatite autoimune. Os exames laboratoriais revelaram expressivo aumento das bilirrubinas e das enzimas hepáticas, sendo internado em unidade de tratamento intensivo pediátrico para acompanhamento e investigação etiológica, com prescrição de hidratação venosa e sintomáticos. Foi solicitada ultrassonografia de abdome pelo serviço de hepatologia pediátrica, que evidenciou fígado de dimensões aumentadas, com redução difusa da ecogenicidade e leve aumento da refringência periportal com aspecto em “céu estrelado”, baço homogêneo e aumentado, com moderada ascite. Após três dias evoluiu com aumento das bilirrubinas, às custas de bilirrubina direta, e redução das transaminases, sendo iniciado ácido ursodesoxicólico na dose de 600mg por dia. Os exames coletados na admissão detectaram Anti-HAV total e IgM para hepatite A reagentes, demais sorologias negativas para outros vírus investigados. Não havia comprovação da vacina contra a hepatite A na caderneta de vacinação. O paciente evoluiu com melhora clínica e laboratorial, recebendo alta hospitalar após cinco dias de internação com orientação de permanecer em seguimento ambulatorial com hepatologista.

Conclusão: A história clínica revelou fatores relevantes: viagem recente a área endêmica, contato com caso confirmado de dengue, uso prévio de medicamentos hepatotóxicos e histórico familiar sugestivo de doença autoimune. Esses dados orientaram a investigação sorológica ampla, fundamental para excluir outras etiologias e confirmar hepatite A aguda, com anticorpos anti-HAV IgM positivos e exame de imagem. O uso de ácido ursodesoxicólico, embora controverso, pode melhorar sintomas colestatícos e atuar na regeneração hepatocelular. A ausência de vacinação, incluída no calendário infantil desde 2014, evidencia falha na prevenção. A hepatite A segue endêmica no Brasil, reforçando a importância da vigilância epidemiológica e vacinação. É essencial investigar causas de síndromes febris com icterícia para manejo adequado.

Palavras Chaves: Icterícia, Hepatite, Vacina, Síndrome febril.

141. QUANDO A FEBRE MACULOSA IMITA LEPTOSPIROSE: RELATO DE CASO EM CRIANÇA COM ICTERÍCIA E HEPATOMEGALIA

ANNA CLARA FARIA DUARTE (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), MARIA EDUARDA NÓBREGA GONZALEZ (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ERMÍNIO FERREIRA SOARES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), FELIPE MACHADO MOLITERNO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), PRISCILLA MAGALHÃES FELEPPA VALENTE

(FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), SOLIMAR STUMPF CORDEIRO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), MARIANA VENTURA SOARES NEVES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ADLIZ DA ROCHA SIQUEIRA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), NATHALIA VEIGA MOLITERNO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ENEIDA QUADRIO VEIGA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ÁLVARO JOSÉ MARTINS DE OLIVEIRA VEIGA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: A febre maculosa é uma zoonose de alta letalidade causada pela bactéria *Rickettsia rickettsii*, transmitida por carrapatos e endêmica em regiões de Mata Atlântica do Sudeste do Brasil. O quadro pediátrico inclui febre abrupta, cefaleia, vômitos, mialgia e exantema maculopapular. O diagnóstico exige correlação clínico-epidemiológica e sorologia em fase convalescente, enquanto o tratamento empírico precoce é crucial para reduzir a morbimortalidade. Este relato descreve uma apresentação atípica, com icterícia e hepatomegalia, destacando desafios diagnósticos e resposta terapêutica.

Descrição de caso: Escolar do sexo feminino, 10 anos, previamente hígida, admitida com vômitos há três dias, febre alta, icterícia cutaneomucosa e hepatomegalia. História pregressa revelou exposição a solo encharcado e lesões cutâneas em membros inferiores há 14 dias. Ao exame físico, apresentava icterícia 2+/4+, fígado palpável a 3 cm do rebordo costal e exantema maculopapular difuso, sem instabilidade hemodinâmica. Exames laboratoriais iniciais mostraram hiperbilirrubinemia conjugada e discreta plaquetopenia. As sorologias para febre maculosa e leptospirose foram inicialmente negativas. Considerando o quadro clínico-epidemiológico, iniciou-se tratamento empírico com doxiciclina 100 mg, via oral, duas vezes ao dia por nove dias, associada à penicilina cristalina 200.000 UI/kg/dia, via endovenosa, em seis doses por oito dias. Posteriormente, a sorologia para *Rickettsia rickettsii* tornou-se reagente na segunda amostra. A paciente evoluiu com defervescência rápida, regressão progressiva da icterícia e normalização dos parâmetros plaquetários, recebendo alta em bom estado geral.

Conclusão: A invasão endotelial pela bactéria gram-negativa *Rickettsia rickettsii* provoca vasculite sistêmica e aumento da permeabilidade vascular, podendo levar a estase sinusoidal hepática e icterícia. Clinicamente, tais achados podem mimetizar leptospirose, especialmente em pacientes com exposição ambiental. Neste caso, a sorologia inicial negativa refletiu a baixa sensibilidade dos testes na fase febril aguda, reforçando a importância da coleta em fase convalescente. O início empírico da doxiciclina inibiu a replicação intracelular, reduzindo a mortalidade e o comprometimento hepático. A manutenção da cobertura para leptospirose até sua exclusão laboratorial demonstrou uma abordagem prudente diante de um amplo diagnóstico diferencial. Este relato destaca que a febre maculosa deve ser considerada no diagnóstico diferencial de crianças com febre, exantema, icterícia

e hepatomegalia, mesmo na ausência de história de exposição a carrapatos. A sorologia pode ser negativa na fase aguda, reforçando a necessidade de coleta pareada. A instituição imediata de doxiciclina, baseada na correlação clínico-epidemiológica, é determinante para reduzir a morbimortalidade e promover a recuperação completa.

Palavras Chaves: Febre maculosa, Pediatria, Icterícia, Hepatomegalia, Doxicic.

142. ICTIOSE VULGAR E PREDISPOSIÇÃO A INFECÇÕES CUTÂNEAS: RELATO DE CASO DE CELULITE PERIORBITÁRIA EM PEDIATRIA

MARIA EDUARDA NÓBREGA GONZALEZ (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), GIOVANNA FERNANDES MARCELINO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), EDUARDA PEREIRA DE SOUZA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ENEIDA QUADRIO VEIGA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), SOLIMAR STUMPF CORDEIRO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: Ictiose vulgar representa cerca de 95% das ictioses congênitas não sindrômicas. Ela se manifesta no período neonatal por xerose generalizada e descamação lamelar. As complicações infecciosas enfatizam a fragilidade da barreira cutânea e o risco aumentado de infecções secundárias. Este relato evidencia a relevância de protocolos terapêuticos combinados e de vigilância dermatoinfecciosa intensiva em pacientes pediátricos com desordens hereditárias de queratinização.

Descrição de caso: Pré-escolar, feminino, 2 anos, diagnosticada com ictiose vulgar aos 3 meses de idade e em seguimento dermatológico ambulatorial, apresentou celulite periorbitária direita, caracterizado por edema palpebral progressivo, hiperemia, secreção serosa e febre (38,8°C), refratário à amoxicilina+clavulanato oral. Diante da piora do estado geral, foi internada para antibioticoterapia venosa. À inspeção, além da celulite, destaca-se pele espessa e descamativa, com padrão lamelar difuso, poupando dobras e áreas úmidas, compatível com ictiose vulgar. Em domicílio, realizava rotina de hidratação, com creme emoliente, óleo de banho e vaselina, com adesão regular. No quarto dia de internação, desenvolveu dermatite de contato no sítio de acesso venoso, manejada com corticosteroide tópico. Após cinco dias de oxacilina EV (150mg/kg/dia), houve remissão do edema, hiperemia e secreção, tendo então alta para conclusão do esquema terapêutico via oral com cefalexina (100mg/kg/dia) domiciliar.

Conclusão: Mutações genéticas que ocasionam na perda de função e redução da filagrina na ictiose vulgar, resultam no comprometimento da coesão da camada córnea e

favorecem a perda transepidermica de água e microtraumas cutâneos. Tal disrupção da barreira epidérmica configura terreno fértil para colonização bacteriana e inflamação, porém relatos de celulite periorbitária em pré-escolares são escassos. Neste caso, o insucesso da terapia oral justificou terapia venosa: promovendo resolução completa sem necessidade de escalonamento. A dermatite de contato por esparadrapo evidencia a sensibilidade exacerbada da pele atípica, recomendando adesivos. A adesão ao tratamento domiciliar pode reduzir a fragilidade cutânea, reforçando a importância da educação familiar. Este relato salienta que, em pacientes pediátricos com desordens da queratinização, a antecipação de complicações infecciosas e a otimização precoce do manejo terapêutico são determinantes para desfechos favoráveis. Em pacientes com ictiose, a antecipação de complicações e a otimização precoce do manejo são fundamentais para desfechos clínicos favoráveis. A formação da família e dos profissionais de saúde deve abranger não apenas o diagnóstico, mas também estratégias preventivas e terapêuticas específicas para essa população.

Palavras Chaves: Ictiose vulgar, Pediatria, Infecção secundária.

143. REAÇÃO INFUSIONAL AO TOCILIZUMABE NA ARTRITE IDIOPÁTICA JUVENIL SISTÊMICA: RELATO DE CASO

CARLA RESENDE VAZ OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIEL EDUARDO DURÁN BUSTAMANTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GIOVANNA LIMA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), RAFAELLA SANTOS MADUREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), JOÃO PEDRO RODRIGUES GONÇALVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), GABRIELLY PONTES RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), CAMILA FERREIRA NOGUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), MARIA RAQUEL DE NOVAES TEODORO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ALFREDO LIMA DE ANDRADE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ANA LÍDIA SILVA MARINS DE NAZARENO CIMADA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: O tocilizumabe é um anticorpo monoclonal humanizado contra o receptor da interleucina-6 (IL-6R), indicado no tratamento da artrite idiopática juvenil sistêmica (AIJs), especialmente em casos refratários à corticoterapia. Embora eficaz, seu uso pode ser associado a reações infusionais, particularmente em pacientes pediátricos com alta atividade inflamatória. Tais reações, apesar de geralmente leves, exigem reconhecimento imediato e manejo adequado, sobretudo porque, em ambientes hospitalares pediátricos,

a supervisão direta da infusão costuma ser realizada por pediatras clínicos, e não por reumatologistas.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, 10 anos, com AIJs diagnosticada após febre diária persistente (>15 dias), artrite poliarticular, rash evanescente e hiperferritinemia. Inicialmente tratada com imunoglobulina intravenosa e corticosteroides, evoluiu com resposta parcial. Após exclusão de causas infecciosas e neoplásicas, foi introduzida pulsoterapia com metilprednisolona e prednisona oral, seguida de ciclosporina. Diante da persistência da atividade inflamatória, iniciou-se tocilizumabe (8 mg/kg). Na segunda infusão (240 mg), cerca de 20 minutos após o início, apresentou rash cutâneo difuso e leve mal-estar. A infusão foi imediatamente interrompida. Observou-se melhora gradual do *rash* antes mesmo da administração de metilprednisolona e difenidramina intravenosas. Após duas horas de observação, foi reiniciada a infusão em velocidade reduzida (tempo dobrado), sem intercorrências. A paciente recebeu alta no mesmo dia e segue em acompanhamento.

Conclusão: Reações infusionais são eventos adversos relativamente comuns em terapias com imunobiológicos, e podem ser classificadas como tipo alfa (por liberação de citocinas) ou tipo beta (por imunogenicidade e produção de anticorpos antifármaco). No caso do tocilizumabe, reações como *rash*, urticária e, raramente, anafilaxia, têm sido descritas. A maioria ocorre nas primeiras infusões, podendo ser manejada com medidas conservadoras, como interrupção temporária da infusão, antialérgicos e reinício em ritmo lento. O reconhecimento adequado destas reações é essencial, especialmente porque muitos pacientes em uso de biológicos são internados em enfermarias pediátricas, onde o pediatra é o primeiro a avaliar e intervir. A formação dos pediatras deve incluir conhecimento sobre os sinais de alerta, condutas de emergência e critérios para suspensão definitiva do fármaco, conforme descrito em revisões recentes sobre hipersensibilidade a agentes biológicos. Este relato destaca uma reação infusional não grave ao tocilizumabe em paciente pediátrica com AIJs, resolvida com interrupção da infusão, terapia antialérgica e reintrodução em ritmo reduzido. A capacitação dos pediatras na identificação e manejo das reações infusionais a imunobiológicos é fundamental para garantir segurança terapêutica e continuidade adequada do tratamento.

Palavras Chaves: Artrite idiopática juvenil, Tocilizumabe.

144. DEFEITO DE SEPTO ATRIOVENTRICULAR ASSOCIADO À COARCTAÇÃO DE AORTA EM FETO COM SÍNDROME DE DOWN: RELATO DE CASO

RENATA LABRONICI FIGUEIRA RODRIGUES ANTUNES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), CARLA VERONA (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE

DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LARISSA DAMASCENO GUEDES PEREIRA E SILVA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), VICTORIA BOING TROVA HAMMES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), JADE OKAMOTO ANTUNES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), LEONARDO MACEDO RAMOS (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ERMÍNIO FERREIRA SOARES (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ANA PAULA DE ALMEIDA PERIÉ (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), GUSTAVO LUIS BENVENUTI (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), CHRISTIENY CHAIPP MOCHDECE (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ADLIZ DA ROCHA SIQUEIRA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ENEIDA QUADRIO VEIGA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), NATHALIA VEIGA MOLITERNO (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ÁLVARO JOSÉ MARTINS DE OLIVEIRA VEIGA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: O defeito do septo atrioventricular total (DSAVT) é uma cardiopatia congênita complexa, frequentemente associada à trissomia do 21. A coarctação da aorta (CoAo), por sua vez, é menos prevalente nesses pacientes, tornando a coexistência das duas condições rara e um desafio diagnóstico. A identificação dessa associação ainda na gestação é essencial para o planejamento multidisciplinar e o encaminhamento do parto aos centros especializados.

Descrição de caso: Gestante de 40 anos, hipertensa crônica e secundigesta, realizou ultrassonografia morfológica de primeiro trimestre, que evidenciou higroma cístico e regurgitação tricúspide. No segundo trimestre, foi identificada cardiopatia fetal, confirmada por ecocardiograma fetal com 29 semanas: DSAVT tipo A de Rastelli, com comunicações interatrial e interventricular amplas e valva atrioventricular única. Observou-se também fluxo retrógrado discreto no istmo aórtico, desproporção entre artéria pulmonar e aorta (relação 1,4) e z-escore do istmo de -1,08, levantando hipótese de CoAo. O cariótipo fetal revelou trissomia do 21. O parto ocorreu em hospital terciário, por cesariana, com 38 semanas. A recém-nascida apresentou desconforto respiratório e sinais infecciosos precoces, sendo admitida na UTI neonatal. O ecocardiograma pós-natal confirmou DSAVT com regurgitação leve e aorta transversa hipoplásica. Aos 35 dias, angiotomografia confirmou a coarctação, sendo realizada aortoplastia e ligadura do canal arterial. Devido à intercorrências infecciosas, realizou-se correção do DSAVT e plastia da artéria pulmonar esquerda com 2 meses e 25 dias de vida. Evoluiu com boa resposta clínica, função biventricular preservada, leve regurgitação valvar e uso de furosemida e captopril. Aos 4 meses, encontrava-se em ar ambiente, com leve taquipneia, bom ganho ponderal e sem sobrecarga cardíaca.

Discussão: A associação entre DSAVT e CoAo ocorre em até 11% dos casos com DSAVT, sendo ainda mais incomum na síndrome de Down. A detecção pré-natal da CoAo é dificultada

pela visualização limitada do arco aórtico e pela sobreposição de achados ecocardiográficos nos casos de DSAVT. A relação entre o tamanho das valvas atrioventriculares e os z-escores do istmo aórtico tem sido proposta como marcador auxiliar. Neste caso, esses parâmetros foram fundamentais para suspeitar de CoAo. A confirmação diagnóstica durante a gestação permitiu o encaminhamento para instituição com suporte cirúrgico especializado, possibilitando intervenção precoce.

Conclusão: O diagnóstico pré-natal de DSAVT associado à CoAo, embora desafiador, permite um planejamento perinatal mais eficaz, otimizando o manejo clínico e cirúrgico. A combinação entre ecocardiografia detalhada e avaliação genética é fundamental para reduzir riscos e melhorar os desfechos. Este caso ilustra a importância do diagnóstico precoce e da abordagem individualizada em cardiopatias congênicas complexas.

Palavras Chaves: Cardiopatias congênicas, Síndrome de Down, Ecocardiografia.

145. HEMITÓRAX OPACO NA CRIANÇA: DESCRIÇÃO DE UMA SÉRIE DE CASOS

LUIZA ARÊAS VALLADARES (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENATA GOUGET FERREIRA SILVANO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA ALVES GALLIO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), DANIELA RABELLO FRANCO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ADRIANA PAIVA DE MESQUITA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL GALVÃO FRANCO PEREIRA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUDMILA PATRÍCIA FERREIRA QUINTAS ALVES (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FABIANA CERQUEIRA ABBUD (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FERNANDA MAMEDE DOS SANTOS (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), PALOMA FERNANDES COELHO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), TATIANA MENDONÇA FAZECAS E COSTA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANA LUIZA FRANCO SCHOLTE (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANDRÉ FILIPE DA FONSECA FREIND (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA BOQUIMPANI DE SOUSA (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JÚLIA CARVALHO BRASIL MALAQUIAS (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O hemitórax opaco (HTO) é um desafio diagnóstico, podendo ser a manifestação radiológica de patologias pulmonares ou pleurais.

Descrição de caso: Descrever três casos de HTO em crianças internadas em hospital público pediátrico especializado do Município do Rio de Janeiro. Caso 1: Lactente, masculino, 1 ano, com quadro de febre e otorreia, diagnosticado otite média, prescrito amoxicilina com clavulanato. Evolui com esforço respiratório, internando com pneumonia e derrame

pleural (DP) à esquerda. Ao exame: taquipneico, murmúrio vesicular reduzido e estertores crepitantes em base esquerda. Leucocitose e desvio para esquerda. Radiografia de tórax (RX): hipotransparência em hemitórax esquerdo até ápice pulmonar, com apagamento de seios cardiofrênico e costofrênico. Ultrassonografia: consolidação heterogênea com atelectasia no lobo inferior do pulmão esquerdo, notando-se pequenas áreas hipoeoicas, de limites parcialmente definidos e contornos irregulares de perímio, sem aparente fluxo ao color Doppler, área de necrose. Derrame pleural esquerdo hipoeoico, consolidação pulmonar e DP multiloculado, com septações espessas, até o terço superior do hemitórax, com distância entre as pleuras de 2,3 cm. Mantida amoxicilina com clavulanato endovenosa, fez 2 dias de oxigenioterapia. Alta com melhora clínica e radiológica. Caso 2: Lactente, feminina de 1 ano e 9 meses com síndrome de Moebius, com febre, tosse e desconforto respiratório. Ao exame: estertores, sibilos e tiragem subcostal. RX: consolidação extensa e atelectasia de língula. Hemograma normal. PCR: 62,5. Painel viral negativo. Tratada com amoxicilina com clavulanato e, posteriormente, cefepime. Devido à persistência da imagem, realizado tomografia de tórax (TC): atelectasia completa do lobo inferior esquerdo e dos seguimentos lingulares do lobo superior. Indicada broncoscopia, evidenciando, processo inflamatório difuso inespecífico de grau leve a moderado. Paciente necessitou de ventilação não invasiva por 7 dias, recebendo alta com melhora clínica e radiológica em uso de antibiótico e terapia inalatória preventiva. Caso 3: Lactente, feminina, 2 anos, com tosse persistente há mais de 1 mês, inicia febre e interna com diagnóstico de pneumonia e atelectasia total do hemitórax esquerdo. Inicialmente tratada com antibiótico venoso, porém persiste com febre e piora laboratorial. Transferida para hospital especializado, questionado corpo estranho. Realizado TC: brônquio fonte esquerdo rudimentar e ausência de estruturas pulmonares esquerdas. Broncoscopia compatível com malformação pulmonar direita. Angiotomografia confirmou aplasia pulmonar esquerda.

Conclusão: As etiologias da opacificação unilateral do tórax variam de acordo com a idade, as mais comuns são: derrame pleural volumoso, obstrução do brônquio principal, pneumonia, tumores e hipodesenvolvimento pulmonar. A posição do mediastino fornece pistas importantes para as condições subjacentes. A investigação precoce do HTO na infância, previne sequelas e evita morbimortalidade.

Palavras Chaves: Hemitórax opaco, Atelectasia, Aplasia pulmonar, Pneumonia.

146. UM RELATO DE CASO DE URTICÁRIA INDUZIDA PELO FRIO EM PACIENTE PEDIÁTRICO

GABRIELA ROCHA GARCIA MACHADO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EMMYLI NUNES DE FREITAS (HOSPITAL

UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA MESSIAS JACQUES DE MORAES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), AMANDA REIS SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUCAS CORDEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LUDMILA ALVES MELGAÇO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA VAZQUEZ PENEDO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JAQUELINE TOSCANO DE BRITO RIBEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RODRIGO LOPEZ FARIAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RENATA CAETANO KUSCHNIR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ERICA AZEVEDO DE OLIVEIRA CONSTA JORDÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLÁUDIO JOSÉ DE ALMEIDA TORTORI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA DE ALMEIDA PINTO BORGES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A urticária crônica se caracteriza pelo surgimento de urticas e angioedema persistente por mais de 6 semanas e pode ter diversos agentes desencadeantes, configurando entidades clínicas distintas. Um subtipo desta doença é a urticária induzida pelo frio (UIF), uma condição rara e potencialmente grave caracterizada por uma reação de hipersensibilidade desencadeada pela exposição ao frio, como baixas temperaturas, líquidos ou objetos frios. Pode ocorrer em qualquer idade, porém raramente tem início na faixa etária pediátrica, sendo mais comum em adultos jovens. Clinicamente, manifesta-se por prurido, pápulas e placas eritematosas, além de edema, e, em casos mais severos, sintomas sistêmicos compatíveis com anafilaxia. O objetivo deste trabalho é apresentar um caso de UIF de evolução grave em paciente pediátrico.

Descrição de caso: Adolescente do sexo masculino, comparece à primeira consulta no serviço aos 13 anos, com relato de lesões urticariformes após contato com água fria desde a primeira infância. Aos 2 anos, após banho na água do mar, apresentou urticária, associada à síncope. Desde então, tem recorrência das lesões ao se expor ao frio, evitando banhos de piscina e mar, e ambientes refrigerados. Foi avaliado em outro serviço previamente, com o teste de provocação com cubo de gelo positivo. Apesar de sintomas cutâneos frequentes, não apresentou novos episódios de anafilaxia. Como comorbidades, o paciente apresenta rinite e asma alérgicas não controladas. Antecedentes familiares incluem urticária colinérgica em parentes de primeiro grau (mãe e irmã). Nos exames laboratoriais apresentou apenas dosagem sérica de IgA menor que o p3 para idade. Prescrito anti-histamínico em dose habitual regular e orientações de evitar exposição ao frio, com melhora parcial das lesões, além de tratamento para asma e rinite. Atualmente, segue em acompanhamento para melhor controle da urticária física.

Conclusão: Trata-se de um caso de UIF fora da faixa etária habitual de início da doença. Há a associação entre início precoce e gravidade da UIF. Neste caso, o paciente apresentou sintomas sistêmicos, sendo a prevalência de anafilaxia

nesses pacientes entre 5 a 50%. A literatura revela ainda uma média de duração dos sintomas de 6 anos e o paciente apresenta evolução clínica de pelo menos 10 anos, fato que corrobora com a gravidade do quadro. Curiosamente, o paciente é do sexo masculino, enquanto há predomínio do sexo feminino. A coexistência de doenças atópicas (asma e rinite) reforça o perfil alérgico do paciente e é um achado descrito na UIF na faixa etária pediátrica. O caso evidencia a importância do reconhecimento da UIF, que é uma condição rara, principalmente em crianças e adolescentes, mas potencialmente grave, com risco de sintomas sistêmicos. Esta entidade deve ser conhecida por pediatras com o objetivo de referenciamento precoce para especialista para tratamento, prevenção de complicações e melhora da qualidade de vida desses pacientes.

Palavras Chaves: Urticária, Urticária ao frio, Anafilaxia, Angioedema.

147. DIAGNÓSTICO TARDIO DE LES PEDIÁTRICO: A IMPORTÂNCIA DA VALORIZAÇÃO DE ACHADOS LABORATORIAIS INICIAIS

HUYLA PEREIRA DE ALMEIDA LIMA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VOLTA REDONDA. VOLTA REDONDA-RJ, BRASIL), BERNARDO CAETANO NOVAES (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VOLTA REDONDA. VOLTA REDONDA-RJ, BRASIL), FABIANA APARECIDA ELLER (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VOLTA REDONDA. VOLTA REDONDA-RJ, BRASIL), GUILHERME OLIVEIRA DA ROCHA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VOLTA REDONDA. VOLTA REDONDA-RJ, BRASIL), LIDIA VALENTE DIMA (UNIVERSIDADE DE VASSOURAS / CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VOLTA REDONDA. VOLTA REDONDA-RJ, BRASIL), SEBASTIÃO ROBERTO DE ALMEIDA LIMA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VOLTA REDONDA. VOLTA REDONDA-RJ, BRASIL), LUCIANO RODRIGUES COSTA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DE VOLTA REDONDA. VOLTA REDONDA-RJ, BRASIL)

Introdução: O lúpus eritematoso sistêmico (LES) é uma doença autoimune crônica e multissistêmica, cuja patogênese envolve fatores genéticos, hormonais e ambientais. Os casos pediátricos representam cerca de 20% do total e costumam apresentar evolução clínica mais agressiva. Este relato descreve o caso de um paciente de 13 anos, destacando suas manifestações clínicas e os desafios no diagnóstico.

Descrição de caso: Paciente masculino, 13 anos, foi atendido no ambulatório para revisão após internação por quadro de febre e poliartrite simétrica envolvendo punhos, joelhos, tornozelos e metacarpofalângicas, além de linfonodomegalias dolorosas cervicais, axilares e inguinais em janeiro de 2025. Em uso de sertralina por ansiedade e alopecia, sem histórico familiar de doenças autoimunes. Apresentava FAN positivo desde julho de 2024 (1:320), sem investigação complementar. Em março de 2025, retornou com febre recorrente, dor articular, rash malar em asa de borboleta e lesão hiperemiada no palato duro. Durante investigação, exames mostraram

anemia, leucopenia, proteinúria, hipocomplementemia (C3 e C4 baixos) e autoanticorpos anti-RNP e anti-Smith positivos. Sorologias infecciosas não mostraram achados sugestivos de infecção ativa. Imagens revelaram linfonodomegalias. O quadro clínico e laboratorial preenche critérios diagnósticos de LES conforme ACR 1997, SLICC 2012 e EULAR/ACR 2019. Foram iniciados prednisona (1 mg/kg/dia) e hidroxicloroquina (5 mg/kg/dia), além de cuidados sintomáticos. O paciente permaneceu internado por 10 dias, com melhora clínica e alta para seguimento ambulatorial em reumatologia.

Conclusão: O LES pediátrico pode apresentar um curso mais agressivo e manifestações mais exuberantes que na população adulta, com maior risco de comprometimento renal e outras complicações. O presente caso, ilustra a importância da suspeição clínica diante de sinais iniciais de autoimunidade, como adenomegalias persistentes e FAN positivo, especialmente na ausência de infecção evidente. A ausência de seguimento adequado após achado laboratorial sugestivo levou a atraso diagnóstico e início tardio do tratamento, sendo esse um dos principais fatores associados a complicações multissistêmicas mais severas, que a LES pode causar. O atual caso enfatiza primariamente os desafios diagnósticos do LES em crianças e adolescentes, principalmente quando os sinais iniciais são inespecíficos e pouco valorizados. O reconhecimento e a valorização de marcadores de autoimunidade e junto a investigação precoce são fundamentais para evitar atrasos terapêuticos, reduzir complicações e promover melhor evolução clínica.

Palavras Chaves: Lúpus eritematoso sistêmico, Diagnóstico tardio, Pediatria.

148. OSTEOGÊNESE IMPERFEITA TIPO III: RELATO DE CASO

JULIANA DE CÁSSIA MORI (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LETÍCIA ETTORE VERRI (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALMIRO DOMICIANO DA CRUZ FILHO (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A Osteogênese Imperfeita (OI) é um distúrbio genético do tecido conjuntivo causado, em aproximadamente 85% dos indivíduos acometidos, por mutações autossômicas dominantes nos genes COL1A1 e COL1A2 codificadores do colágeno tipo I. A forma tipo III é uma das mais severas compatíveis com a vida, com manifestações clínicas graves desde o nascimento. Caracteriza-se por múltiplas fraturas, deformidades ósseas, baixa estatura e, em muitos casos, comprometimento respiratório precoce sendo este a principal causa de morbidade e mortalidade. O diagnóstico inicial é amplamente baseado em achados clínicos e radiográficos. Seu tratamento envolve equipe multidisciplinar e bifosfonatos.

Descrição de caso: Recém-nascido a termo (38 semanas e 4 dias), parto cesárea por restrição de crescimento intrauterino (CIUR) e ultrassonografia fetal sugerindo displasia esquelética e fraturas em membros inferiores, feminino, pequeno para idade gestacional, Apgar 6/8, evoluiu com desconforto respiratório grave logo após o nascimento, sendo necessário suporte ventilatório com intubação orotraqueal. Ao exame físico apresentava macrocefalia, tórax curto, membros superiores e inferiores encurtados e fontanela ampla e plana. Com 9 dias de vida paciente evoluiu com disfunção de válvula tricúspide e sinais de hipertensão pulmonar visualizados em ecocardiograma. Devido restrição torácica por fraturas e calcificações, paciente manteve dependência de ventilação mecânica, sendo realizada traqueostomia aos 3 meses de idade. Radiografia do esqueleto evidenciou: Múltiplas fraturas em diferentes estágios de consolidação, fêmur malformado, costelas finas e hipotransparentes, ossos longos encurtados e deformados, vértebras achatadas e hipotransparentes. Exame laboratorial N-telopeptídeo do colágeno tipo I = 2.184,41 nmol ECO/mm creatinina.

Discussão: O caso é compatível com OI tipo III, com início ainda intraútero e manifestações clínicas severas ao nascimento. A presença de fraturas múltiplas, alterações esqueléticas graves e desconforto respiratório devido a tórax hipoplásico são achados clássicos. A dosagem elevada de N-telopeptídeo indica reabsorção óssea aumentada, compatível com o turnover ósseo. Quando realizado precocemente, o diagnóstico permite a adoção imediata de suporte clínico, analgesia e encaminhamento para tratamento especializado com bifosfonatos e equipe multiprofissional (ortopedia, fisioterapia, genética e pneumologia). Este relato enfatiza a importância do reconhecimento imediato dessa condição rara e da abordagem integrada, focada em reduzir complicações e melhorar a qualidade de vida.

Conclusão: A OI tipo III, embora rara, deve ser considerada diante de achados fetais ou neonatais sugestivos. O diagnóstico precoce e o manejo intensivo, com abordagem multidisciplinar, são cruciais para o prognóstico clínico e funcional desses pacientes, bem como para o suporte às famílias.

Palavras Chaves: Osteogênese Imperfeita, Osteogenese Imperfeita TIPO 3.

149. DELEÇÃO DO BRAÇO LONGO DO CROMOSSOMO 10 SEM DISMORFIAS FACIAS: UM RELATO DE CASO

LAISE C. A. DE OLIVEIRA (PNN)

Introdução: A deleção do braço longo (q) do cromossomo 10, ou síndrome de deleção 10q, é uma condição genética rara causada pela perda de uma porção do braço longo do cromossomo 10. Cursa geralmente com dismorfismo facial, atraso de crescimento pré- e pós-natal, anomalias cardíacas

e genitais, e atraso no desenvolvimento. Sua incidência é incerta devido a raridade. Neste caso abordaremos uma paciente com deleção do braço longo do cromossomo 10 sem dismorfias faciais.

Descrição de caso: Relatar o caso de uma paciente portadora de deleção do braço longo do cromossomo 10 sem dismorfias faciais. As informações contidas neste trabalho foram obtidas por meio de revisão do prontuário, entrevista com a paciente, registro fotográfico dos métodos diagnósticos e revisão da literatura. A responsável pela paciente autorizou a publicação do caso clínico. M.J.D.C.B, feminina, 8 anos, gemelar, bivitelina. Iniciou investigação aos 6 anos, na clínica de neurologia infantil, por apresentar características clínicas de transtorno do espectro do autismo e epilepsia. Apresentava sinais de puberdade precoce. Não apresentava dismorfias faciais. Apresentava excelente desempenho escolar. Além de hematúria e proteinúria macroscópicas, edemas articulares, dor abdominal crônica e aftas recorrentes. Foi diagnosticada com doença de Berger. Apresentava idade óssea 3 anos acima da idade cronológica. Em 11/03/2024 realizou testes genéticos que evidenciaram deleção do braço longo do cromossomo 10 e alelos com 21 e 31 cromossomos. Após investigação familiar, descobriu-se que seu gemelar e sua genitora eram portadores da variante patogênica do gene KPTN. Trata-se, portanto, de uma mutação “de novo”. Seu genitor se recusou a realizar investigação genética. O caso clínico está sendo reportado devido sua raridade e complexidade.

Conclusão: A existência de uma síndrome do 10q já havia sido sugerida por Wulfsberg et al., que revisaram 18 casos de deleções terminais do braço longo do cromossomo 10. Apesar da variação nos sintomas, algumas características são consistentemente observadas, como dismorfismos faciais caracterizados por base nasal larga com nariz proeminente ou em forma de gancho, estrabismo, orelhas malformadas e de implantação baixa, hipertelorismo e assimetria facial. Neste caso clínico, a paciente não apresentava dismorfismos faciais. No nosso caso, a criança apresentava alteração do neurodesenvolvimento com características clínicas de transtorno do espectro do autismo, doença de Berger e epilepsia. Ressalta-se também a importância da realização de avaliação sistêmica e aconselhamento genético em crianças com diagnóstico de transtorno do espectro do autismo.

Palavras Chaves: Deleção do cromossomo 10, Autismo, Doença de Berger.

150. MENINGITE TUBERCULOSA EM LACTENTE: RELATO DE CASO DE PERDA DE OPORTUNIDADE DE TRATAMENTO DE INFECÇÃO LATENTE DA TUBERCULOSE

PÂMELLA KARLA SIMÕES DE FREITAS COSTA (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), CLARISSA

NETTO DOS REYS LAIA FRANCO PRILLWITZ (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), JULIENNE MARTINS ARAÚJO (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), ALEXANDRE NICOLAU PINTO GALVÃO (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), DANIELLE DANTAS DA CRUZ KELLY (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), MAINE VIDAL (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), ANA CAROLINA GARDEL BARBOSA MENEZES (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), JOYCE MELLO DE OLIVEIRA ALVES (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), TAUANA MARIA TEIXEIRA (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), FRANCINE MAGALHÃES NOVAES CRUZ (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), FABIANA ARAUJO ASEVEDO (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), SABRINA TERESINHA ALVIM BARREIRO (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A infecção latente da tuberculose é o estado de persistente resposta imune à estimulação por antígenos do *Mycobacterium tuberculosis* sem evidências de manifestações clínicas da tuberculose ativa. Embora a maioria das pessoas infectadas não desenvolva a forma ativa da doença, elas representam um reservatório do bacilo. O risco de desenvolver TB ativa é maior em menores de 2 anos de idade. E a doença é mais grave nessa faixa etária. O tratamento da ILTB é uma importante estratégia de prevenção para evitar o desenvolvimento da tuberculose ativa, nas crianças, entre outros.

Descrição de caso: Lactente de nove meses, sexo feminino, a termo, previamente hígida, vacinas em dia. A mesma, contato do tio materno com diagnóstico confirmado de Tuberculose pulmonar. Convocada e orientada a realizar no Posto de Saúde avaliação de contato TB. Após diversas tentativas responsável não compareceu com a menor na UBS. Após 45 dias paciente evoluiu com febre prolongada e posteriormente com crise convulsiva de difícil controle, sendo levada de saúde. Evoluindo de forma grave, hidrocefalia com necessidade de colocação de DVP. Iniciado esquema RIPE com boa resposta. Porém paciente evoluiu com sequelas neurológicas e motoras importantes.

Conclusão: A meningite tuberculosa (TBM) em crianças é uma forma grave de tuberculose, com alta mortalidade e morbidade. O pico de incidência ocorre em crianças menores de cinco anos, e a maioria das crianças apresenta a doença em estágio avançado. O diagnóstico e o tratamento precoces são cruciais para melhorar o prognóstico. É causada pela bactéria *Mycobacterium tuberculosis*. A transmissão ocorre principalmente através da inalação de gotículas respiratórias de pessoas com tuberculose pulmonar ativa. As crianças são mais vulneráveis porque o seu sistema imunitário ainda não está completamente desenvolvido. Os sintomas são inespecíficos e podem incluir febre, dores de cabeça, vômitos, irritabilidade, apatia, sonolência e, em alguns casos, rigidez na nuca. O diagnóstico da TBM pode ser difícil e baseado em achados clínicos e preliminares do líquido cefalorraquidiano (LCR), muitas vezes sem confirmação microbiológica definitiva. Desta forma, a investigação de contato na faixa etária pediátrica é de fundamental importância com objetivo de diagnosticar e iniciar o adequado tratamento da ILTB e assim evitando a

sua evolução. O tratamento preventivo da Tuberculose (TPT), que pode reduzir em 60-90% o risco de TB ativa se realizado adequadamente. Especialmente em grupos de risco como crianças menores de dois anos. Conclusão: O tratamento da infecção ILTB é uma estratégia essencial para a prevenção da tuberculose ativa, a interrupção da transmissão da doença e o controle da tuberculose em nível populacional. É importante identificar e tratar a ILTB, especialmente em grupos de risco, no qual a doença tuberculose pode se apresentar de forma mais grave.

Palavras Chaves: Pediatria, Tuberculose, Meningite.

151. ESCOLAR COM DOR INCAPACITANTE EM JOELHO: QUANDO PENSAR EM ARTRITE RELACIONADA À ENTESITE?

DEBORAH DAYUBE (HOSPITAL MUNICIPAL SALGADO FILHO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), TALITHA D'AVILA (HOSPITAL MUNICIPAL SALGADO FILHO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: O presente relato trata do caso clínico de um escolar, com dor incapacitante em joelho direito que motivou internação por suspeita de artrite séptica, contudo durante a investigação tal patologia foi descartada e com a coleta correta dos dados pregressos foi possível aventar a hipótese de artrite relacionada à entesite e seguir a investigação e tratamento corretos.

Descrição de caso: Menino, 10 anos, interna com suspeita de artrite séptica em joelho direito. Apresentava dor em região de joelho direito, incapacitante, com duas semanas de evolução. Negava febre, hemograma e PCR da admissão normais. Admitido sem conseguir andar devido a dor. Ao exame, ambos os joelhos fletidos, limitação da amplitude de movimento de extensão bilateral, pior à direita. Dor intensa à palpação de enteses posteriores bilaterais com discreto edema local, pior à direita. Artrite leve em ambos os joelhos. Constatado durante o exame também sinais clínicos de entesite em calcâneos. Ao questioná-lo, referiu dor nesta região há mais de um ano, de características inflamatórias. Com base nisso, descartada artrite séptica. Tendo em vista a cronicidade e a presença de entesite em várias regiões associada à oligoartrite em um menino maior de 6 anos, aventada hipótese de artrite idiopática juvenil (AIJ) subtipo relacionado à entesite (ARE). A ARE é um dos sete subtipos da AIJ e diferencia-se dos demais pelo acometimento das enteses, esqueleto axial e associação com o HLA-B27. Durante a investigação, foi realizada tomografia de ambos os joelhos, que evidenciou à direita descontinuidade da linha epifisária no aspecto anterior da metáfise distal do fêmur direito e densificação dos planos gordurosos e à esquerda aumento de volume das partes moles, derrame articular e descontinuidade da linha epifisária no aspecto anterior da metáfise distal do fêmur, menos evidente que à direita. Radiografias de pés

evidenciaram erosão em calcâneos bilateralmente. RNM de joelho direito evidenciou sinovite e infiltração líquida discreta no recesso gastrocnêmio. RNM das articulações SII evidenciaram discreto edema subcortical nas asas sacrais e nos ilíacos com leve realce, bilateral, sugerindo sacroileíte. VHS = 59, FAN e fator reumatoide negativos, HLA-B27 presente.

Conclusão: Considerando a cronicidade do quadro, aumento de VHS e levando-se em consideração os critérios ILAR de classificação foi possível fechar o diagnóstico de AIJ subtipo ARE em atividade. Foi iniciado cetoprofeno no primeiro dia de internação, sendo suspenso após 20 dias de uso por ausência de resposta. Após 3 semanas de internação, iniciado sulfassalazina, com início de resposta após 7 dias de uso. Após três semanas deste tratamento associado à fisioterapia motora diária, o paciente retornou à deambulação com auxílio de andador. Recebeu alta assintomático após 30 dias do início da sulfassalazina. Atualmente está em uso há 5 meses deste medicamento, mantendo-se em remissão clínica.

Palavras Chaves: Artrite idiopática juvenil, Artrite relacionada à entesite.

152. DESNUTRIÇÃO PRIMÁRIA GRAVE EM LACTENTE PREMATURO: ABORDAGEM CLÍNICA E SOCIAL INTEGRADA

MELISSA GERSHON (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAROLINE MARQUES BAÍA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA COSTA FILLIPPE KAMHAJI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCELA ARRUDA KARL (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LIDIA DIAS ANDRADE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CRISTIANE GOMES GUIMARÃES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ALESSANDRA FERNANDES MARQUES BRAGA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIA DE MOURA LEITE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCELA FREITAS MOURA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA DE SIQUEIRA BARROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MÔNICA DE ARAÚJO MORETZSOHN (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LAURA OHANA MARQUES COELHO DE CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), HÉLIO FERNANDES DA ROCHA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA CAROLINA DE PINHO PORTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Mais do que uma questão nutricional, a desnutrição grave em lactentes é um marcador de risco biológico e social, resultante de ingestão alimentar inadequada,

com potencial de comprometer o desenvolvimento da criança.

Descrição de caso: Lactente do sexo masculino, prematuro tardio, pequeno para a idade gestacional, com peso ao nascimento de 1.700g. No período neonatal, apresentou enterocolite necrosante, com ressecção de 30 cm de íleo e cólon ascendente, evoluindo com ileostomia. Permaneceu 23 dias em nutrição parenteral, iniciando posteriormente fórmula de aminoácidos e recebendo alta com fórmula extensamente hidrolisada sem lactose. Aos 5 meses, foi diagnosticado com desnutrição primária grave (marasmo), decorrente de baixa ingestão alimentar e dificuldades socioeconômicas para aquisição da fórmula. Apresentava peso de 2680g, índice de massa corporal (IMC) com z score menor que -3 e circunferência braquial de 7cm, além de fezes diarreicas e hiponatremia dilucional. Foi internado para suporte nutricional com indicação de fórmula extensamente hidrolisada, suplementação vitamínico-mineral e acompanhamento multiprofissional (Nutrologia, Nutrição, Fonoaudiologia e Serviço Social). Apresentou boa tolerância ao aumento progressivo do volume da dieta e à transição para fórmula polimérica de seguimento. Foram descartadas hipóteses de diarreia crônica e alergia à proteína do leite de vaca. Recebeu alta pós 40 dias de internação para acompanhamento ambulatorial com bom ganho ponderal. Aos 9 meses, foi reinternado com quadro de vômitos e dor abdominal após introdução inadequada de alimentos sólidos, sem adesão ao acompanhamento ambulatorial. Apresentava desidratação, hiponatremia, perda ponderal e piora do estado nutricional. Exames complementares afastaram obstrução intestinal e aganglionose colônica. Permaneceu internado por 2 meses para recuperação nutricional e realização de cirurgia eletiva para reconstrução do trânsito intestinal.

Conclusão: O marasmo é uma forma clínica grave de desnutrição e decorre da redução crônica na ingestão calórico-proteica, levando à perda de gordura subcutânea e atrofia muscular. O escore z do peso/estatura menor que -3 e/ou a circunferência braquial menor que 11,5cm são considerados critérios de desnutrição grave pela OMS. O manejo é dividido em três fases: estabilização (controle de distúrbios metabólicos e infecções, reposição de micronutrientes e início de alimentação), reabilitação (progressão da dieta e recuperação clínica) e acompanhamento. Cabe ressaltar que a ressecção intestinal e a desnutrição comprometem a absorção de micronutrientes e a integridade da barreira intestinal favorecendo a translocação bacteriana, diarreia e aumentando a susceptibilidade a infecções sistêmicas, contribuindo para a mortalidade e para o círculo vicioso diarreia-desnutrição. O manejo hospitalar, o suporte interdisciplinar e o seguimento ambulatorial eficaz são essenciais para garantir um cuidado integral e duradouro, especialmente em contextos de vulnerabilidade.

Palavras Chaves: Desnutrição, Desnutrição grave, Marasmo.

153. NEUROMIELEITE ÓPTICA PEDIÁTRICA

LETÍCIA JABOR VEIGA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANTONIO MONTEIRO DE CARVALHO MALHEIROS (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), FERNANDO TARCSAY MARQUES NETO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MATHEUS FIGUEIREDO MOUTELA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KÁTIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), EDUARDO JORGE CUSTÓDIO DA SILVA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: Neuromielite óptica ou doença de Devic (NMO) é uma doença inflamatória com desmielinização e necrose envolvendo preferencialmente os nervos ópticos e a medula espinal, estando fortemente associada ao anticorpo anti-aquaporina 4 (AQP4-IgG). Aproximadamente 5 a 10% de todos os casos se iniciam na infância, compartilhando as mesmas características dos adultos. Além disso, o mesmo critério diagnóstico de NMO é aplicado para pacientes pediátricos.

Descrição de caso: Feminina, 10 anos, com quadro progressivo de fraqueza motora, evoluindo para marcha arrastada, dificuldade de preensão e coordenação motora fina, e perda de força em membros superiores e inferiores. Apresentou dificuldade para sustentar o tronco, com controle cervical preservado, dor cervical e lombar, retenção urinária e disquesia. Exames mostraram FAN 1/1280, anticorpos anti-SSA, anticardiolipina IgG/IgM reagentes, Coombs direto positivo e lesão medular na RNM de C2 a D3. Diagnóstico inicial foi neuromielite óptica com mielite longitudinal extensa e síndrome de área postrema. Foi tratada com pulsoterapia com metilprednisolona, plasmaferese, rituximabe e antibióticos por infecção por *Acinetobacter baumannii*. Evoluiu para marcha sem apoio, com melhora na força muscular, mantendo dificuldades em atividades motoras complexas. Condutas incluíram ajustes em medicações (prednisona, carbamazepina, baclofeno, amitriptilina), introdução de omeprazol e AFO (órtese) noturno, além de fisioterapia com toxina botulínica. Recebeu alta D47. No retorno ambulatorial, evoluindo com mobilidade melhorada. Inicialmente, a NMO foi considerada uma variante da Esclerose Múltipla (EM), porém, com a descoberta do anticorpo aquaporina 4 (AQP4-IgG) e da sua patogenicidade, a compreensão da doença mudou, diferenciando-a da EM. O ataque dos complexos autoimunes às regiões próximas ao nervo óptico e ao redor do canal central da medula, causam necrose desta região, determinando lesões graves de difícil recuperação. Os sintomas incluem neurite óptica, caracterizada por dor ocular e perda de visão progressiva, que pode ser unilateral ou bilateral. A mielite transversa resulta em fraqueza muscular, perda de sensibilidade nos membros e disfunção urinária.

Além disso, pode provocar vômitos ou soluços persistentes, espasmos musculares dolorosos, alterações no sono, vertigem, diplopia e distúrbios do tronco cerebral. A doença pode levar à cegueira, paralisia e perda de controle da bexiga e intestinos. O diagnóstico é confirmado por exames clínicos, de imagem e testes para anticorpos específicos.

Conclusão: A NMO é uma condição rara, caracterizada por sintomas severos. Embora apresente características clínicas e diagnósticas semelhantes à forma adulta, as informações sobre sua manifestação em crianças ainda são escassas. O diagnóstico precoce e um tratamento adequado são essenciais para minimizar complicações, como perda de visão e paralisia, além de melhorar o prognóstico dos pacientes.

Palavras Chaves: Neuromielite óptica, Esclerose múltipla, Pediatria.

154. PNEUMONIA NECROTIZANTE EM PEDIATRIA: RELATOS DE 2 CASOS

LUIZA MARCELLO MAIA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAROLINA CUNHA BAPTISTA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAROLYN JULIA RHOADES (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIANA DA CUNHA FERREIRA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA FREITAS STUDART DE LIMA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KÁTIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A pneumonia necrotizante é uma forma grave de pneumonia bacteriana, caracterizada pela destruição do parênquima pulmonar, necrose tecidual e formação de cavidades. Afeta principalmente crianças previamente saudáveis, sendo mais comum em menores de cinco anos. Os agentes mais frequentes incluem *Streptococcus pneumoniae* e *Staphylococcus aureus*, inclusive MRSA. No Brasil, estima-se que até 1% das pneumonias pediátricas hospitalares evoluem com necrose pulmonar. Dada sua gravidade, o diagnóstico precoce e o manejo adequado são essenciais para reduzir complicações e morbimortalidade.

Descrição de caso: Pré-escolar, feminino, 15 kg, previamente hígida, com história de febre persistente e dor abdominal, tratada inicialmente como infecção urinária. Evoluiu com tosse, esforço respiratório e teste positivo para Influenza B. Encaminhada ao hospital com imagem sugestiva de pneumonia necrotizante. Exames laboratoriais revelaram PCR de 4 mg/dL e hemocultura negativa. A tomografia de tórax evidenciou escavação com paredes espessadas no lobo superior direito (3,2 × 1,9 cm), consolidações em lobos inferiores e derrame pleural laminar. Foi tratada com cefepime e vancomicina IV por 21 dias, além de oseltamivir. Evoluiu com melhora clínica e laboratorial progressiva, recebendo alta hospitalar com seguimento ambulatorial. Pré-escolar, feminino, 13 kg, previamente saudável, com tosse espástica, febre persistente e cansaço há cerca de 12 dias. Inicialmente tratada ambulatorialmente, sem melhora. Internada após radiografia

sugestiva de pneumonia em hemitórax direito, leucometria 57.100 mm³ e PCR elevado. Evoluiu com hidropneumotórax à direita e destruição do parênquima pulmonar, confirmado por tomografia. Foi submetida à drenagem torácica e tratada com cefepime, vancomicina e linezolida IV, permanecendo no CTI pediátrico 24 dias. Avaliação cirúrgica indicou retirada do dreno D17. Com fisioterapia respiratória e suporte clínico, apresentou melhora clínica e radiológica. Após 28 dias de antibióticos intravenosos, recebeu alta D33 estável, com acompanhamento ambulatorial. A pneumonia necrotizante representa uma complicação grave da pneumonia bacteriana, exigindo abordagem multidisciplinar. Em ambos os casos descritos, observou-se rápida deterioração clínica após tratamento inicial ambulatorial, com necessidade de internação, suporte respiratório e antibioticoterapia intravenosa prolongada. A tomografia de tórax foi essencial para o diagnóstico. Apesar da gravidade, pela vigilância clínica e abordagem de intensivistas e emergencistas pediátricos, fisioterapeutas, pneumologistas, enfermagem, cirurgia pediátrica e radiologia, ambas evoluíram favoravelmente com manejo clínico, evitando intervenções cirúrgicas, mesmo em presença de complicações como derrame pleural e hidropneumotórax.

Conclusão: O diagnóstico precoce da pneumonia necrotizante, aliado a condutas terapêuticas apropriadas e acompanhamento rigoroso, pode evitar complicações maiores e permitir desfechos positivos mesmo em quadros graves.

Palavras Chaves: Pneumonia necrotizante, Derrame pleural, Pediatria.

155. MANEJO DE TRAUMA ABDOMINAL FECHADO NA PEDIATRIA

BRENO ORPHÃO MAGALHÃES (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA FERNANDA OLIVEIRA DIAS (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BÁRBARA HELLEN DE SOUSA CAVALCANTE (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), AMANDA DUARTE ÁVILA MATHIAS (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANNA CECÍLIA FREIRE (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CAMILA ABREU PINTO CUNHA (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), BRUNA LARISSA COSTA LIMA MARANHÃO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JULIANA CAMARA GARCIA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIA CAROLINA BEDRAN ANANIAS (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GABRIELA CAVALCANTI DE ALBUQUERQUE ROSA (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GABRIELA DIANA BOURDON FUENTES (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), JOÃO RAFAEL COHEN GORODICHT

(FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MAX GOMES CAETANO (INSTITUTO DE EDUCAÇÃO MÉDICA, UNIVERSIDADE ESTÁCIO DE SÁ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CARLA RAQUEL PORTILLA SANCHEZ DI TULLIO (HOSPITAL MUNICIPAL MIGUEL COUTO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KATIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A abordagem do trauma abdominal fechado (TAF) é de extrema relevância na emergência. O diagnóstico precoce é crucial, e permite prevenção e manejo de complicações potencialmente fatais.

Descrição de caso: Feminina, 9 anos, vítima de politrauma por atropelamento há 24 horas, interna com Glasgow 15, dor intensa em abdome. Tomografia computadorizada (TC) de todo corpo inicialmente sem detectar lesões. Evoluiu com intensificação da dor abdominal, principalmente em epigástrio, prejudicando a deambulação sem sinais de irritação peritoneal. Laboratório com Hb 11g/dl/hematócrito (HTC) 33,2% / leucometria 23.400mm³, plaquetas (PLQ): 355 mil. Feito analgesia com dipirona IV e hidratação venosa. Após 12 horas, evoluiu com abdome em tábua, irradiação da dor para ombro esquerdo (sinal de Kehr) e flanco direito, sinais de irritação peritoneal presentes. Novo laboratório com HB: 9,9g/dl / HTC: 30,6/ leucometria 12.000mm³, PLQ: 311 mil. TC de abdome e pelve, com contraste evidenciou ruptura esplênica grau 3, e encaminhada por vaga zero para cirurgia pediátrica. O TAF possui altos índices de morbimortalidade. Pode causar lesões do tipo intra-abdominal, retroperitoneal e intraperitoneal, ocorrendo em órgãos ocos ou sólidos. As lesões abdominais figuram entre 15% a 20% dentre as principais causas de mortes evitáveis. O rápido diagnóstico detectando hemorragia abdominal é uma questão de saúde pública. No trauma abdominal contuso, o baço é um dos órgãos com mais frequência acometido, associado a uma taxa de mortalidade que cresce na medida que o tratamento é adiado. Atualmente o padrão ouro para trauma esplênico é o tratamento conservador, devendo ser realizado angioembolização da artéria esplênica em lesões graves e paciente hemodinamicamente estável. Mas em casos de instabilidade hemodinâmica, adota-se a laparotomia imediata e a esplenectomia. As lesões esplênicas são classificadas em graus de I a IV pela American Association for the Surgery of Trauma (AAST). Pacientes de grau III a V também podem iniciar um tratamento não invasivo, desde que estes atendam ao critério de estarem hemodinamicamente estáveis. A angiografia melhora a resposta do paciente ao tratamento não cirúrgico. No trauma, o protocolo ultrassonográfico ajuda na redução da necessidade de realização de TC, um exame mais demorado e não recomendado para pacientes instáveis. Além disso, um FAST (Avaliação Focada com Sonografia para Trauma) positivo é forte indicador para intervenção cirúrgica, podendo estar relacionado com melhor prognóstico do paciente pelo diagnóstico precoce. É extremamente importante a tomada de decisão ágil e, apesar do FAST ser de extrema importância para o diagnóstico rápido desse tipo de lesão (especificidade próximo de 100%, sensibilidade varia de 30 a 80%), a TC com contraste continua sendo padrão ouro para pacientes estáveis.

Conclusão: Urge um protocolo que seja amplamente divulgado e utilizado nas emergências pediátricas para o trauma abdominal contuso para a excelência do tratamento.

Palavras Chaves: Trauma abdominal fechado, Pediatria, FAST, Tomografia.

156. ANOMALIA ANORRETAL ASSOCIADA A SITUS INVERSUS TOTALIS: RELATO DE CASO

MATHEUS TEIXEIRA CRUZ (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), ISABELLE SCHUENCK RAMOS (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), KARINA DE LIMA MEDINA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), RAPHAEL VETTORE MAYDANA KEESE (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), MARCO ANTONIO DAIHA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), CHRISTIENY CHAIPO MOCHDECE (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL)

Introdução: As anomalias anorretais pertencem a um grupo de malformações congênitas diagnosticadas ao nascimento, sendo fundamental sua identificação precoce para evitar complicações como obstrução intestinal e rastrear condições associadas. A associação com a síndrome de VACTERL (*Vertebral Defects, Anal Anomalies, Cardiac Defects, Tracheo-Esophageal Fistula, Renal Anomalies, and Limb Abnormalities*) é frequente, enquanto outras malformações, como situs inversus totalis (SIT), são raramente descritas. Relatamos um caso de anomalia anorretal associada a SIT em um recém-nascido (RN) no Brasil.

Descrição de caso: RN do sexo feminino, nascida de parto cesáreo por pré-eclâmpsia materna e restrição do crescimento intrauterino, com 35 semanas e 2 dias. Sem histórico de ultrassonografia morfológica ou malformações em gestações anteriores. Ao exame físico neonatal, diagnosticou-se ânus imperfurado, sendo encaminhada à UTI neonatal para monitorização, dieta zero, hidratação venosa e antibioticoterapia. Apresentou desconforto respiratório leve e dessaturação, sendo submetida a radiografia torácica, que evidenciou dextrocardia, silhueta hepática à esquerda e bolha gástrica à direita, sugerindo SIT. A equipe de cirurgia pediátrica classificou a anomalia anorretal como fístula vestibular, optando-se por dilatação diária da fístula. Demais exames complementares descartaram a síndrome de VACTERL, pois a paciente apresentava apenas duas das malformações associadas, sendo necessário três delas para o diagnóstico. Após 12 dias, foi submetida à anorretoplastia sagital posterior (cirurgia de Peña), sem intercorrências. Evoluiu satisfatoriamente, recebendo alta hospitalar cinco dias após o procedimento e encaminhada para acompanhamento ambulatorial com equipes de cirurgia pediátrica, cardiologia e genética. As anomalias anorretais afetam cerca de 1:5000

nascidos vivos e estão frequentemente associadas a outras malformações, com destaque para aquelas listadas na associação de VACTERL. No entanto, a associação entre anomalias anorretais e SIT é rara, com poucos casos descritos na literatura. SIT caracteriza-se pela inversão completa dos órgãos toracoabdominais e do coração, podendo ser confundida com síndromes como heterotaxia, bem como associada a disfunções ciliares (síndrome de Kartagener). A investigação genética foi solicitada para elucidação do caso, sendo essencial o acompanhamento multidisciplinar para otimizar o prognóstico da paciente.

Conclusão: O caso apresentado destaca a importância do exame físico neonatal minucioso para a identificação precoce de anomalias congênitas e prevenção de complicações associadas. O diagnóstico imediato e a conduta cirúrgica apropriada foram fundamentais para o desfecho favorável. A associação entre anomalia anorretal e SIT é rara e carece de investigação genética para compreensão dos mecanismos envolvidos, contribuindo para o avanço do conhecimento sobre malformações congênitas.

Palavras Chaves: Anomalias anorretais, *Situs inversus totalis*, Associação.

157. QUANDO PENSAR EM ACIDOSE TUBULAR RENAL EM UM LACTENTE COM QUADROS RESPIRATÓRIOS RECORRENTES?

JOSELYN BURNEO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), SOFIA IDROVO (PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAFAEL GALVÃO (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CLÁUDIA SANTOS (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: As tubulopatias são um grupo heterogêneo de doenças caracterizadas por disfunções no túbulo renal. Podem ser primárias, decorrentes de alterações genéticas ou adquiridas, associadas a fatores como doenças autoimunes, nefrotoxinas ou patologias extra-renais. Na pediatria, predominam as tubulopatias primárias, destacando-se a acidose tubular renal (ATR). Esta condição é caracterizada por acidose metabólica hiperclorêmica secundária a um defeito na reabsorção tubular de bicarbonato (HCO_3^-) e/ou da excreção urinária de H^+ , enquanto a função glomerular é nada ou minimamente afetada.

Descrição de caso: Lactente feminina, 9 meses de idade, com histórico de múltiplas internações hospitalares desde os dois meses de vida, por quadros respiratórios recorrentes com taquipneia, sem sinais de dispnéia associada e com ausculta pulmonar sem alterações significativas. Associado a poliúria e polidipsia. Com prescrições recorrente de corticoide inalatório

e salbutamol. Em abril de 2024, foi novamente internada com quadro de taquidispnéia, broncoespasmo e acidose metabólica grave com necessidade de reposição venosa de bicarbonato, corticoide sistêmico, broncodilatadores inalatórios e suporte de oxigênio. Evoluiu com melhora progressiva do quadro respiratório. Mantendo acidose metabólica, o que motivou a investigação para ATR. Os exames iniciais desta investigação revelaram função renal normal, acidose metabólica hiperclorêmica com anion gap urinário positivo, anion gap sérico normal, lactato normal, pH e densidade urinária dentro dos valores da normalidade. Sem hipocalcemia, hipocalcemia ou hipercalcúria associadas. Exames de imagem do trato urinário sem sinais sugestivos de nefrocalcionose. Considerada a hipótese diagnóstica de ATR, foi iniciada correção da acidose metabólica com citrato de sódio por via oral, na dose de 1 mEq/kg/dia. No seguimento, a paciente evoluiu com controle da acidose metabólica, redução expressiva na recorrência de internações hospitalares devido a quadros respiratórios e aumento da velocidade de crescimento pondero-estatural.

Discussão: A ATR é um distúrbio tubular raro, potencialmente grave, caracterizado pela incapacidade dos rins de acidificar adequadamente a urina, resultando em acidose metabólica com ânion gap normal. Os sintomas respiratórios recorrentes e a acidose metabólica grave podem estar relacionados ao efeito sistêmico da acidose crônica, levando a comprometimento pulmonar e cardiovascular. O tratamento precoce é essencial para a prevenção de complicações, como déficit do crescimento, osteoporose, raquitismo, nefrolitíase e até perda da função renal.

Conclusão: A evolução favorável da paciente após a correção da acidose metabólica, reforça a importância do diagnóstico precoce da ATR para o adequado controle de suas complicações agudas e crônicas. A avaliação contínua da curva de crescimento, dos níveis séricos de bicarbonato e eletrólitos é essencial para o manejo adequado da ATR.

Palavras Chaves: Acidose tubular renal, Quadros respiratórios, Lactente.

158. UM RELATO DE CASO: SÍNDROME DE SOTOS

ANA GABRIELA RAMALHO LARANJEIRA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GIULLIANA CHIAICCHIO TEIXEIRA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCELA ANTUN TREGELLAS DA COSTA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome de Sotos, inicialmente descrita em 1964, é uma desordem genética rara que possui etiologia, patologia e prevalência desconhecidas. A maioria dos casos aparentam ser esporádicos e distribuídos entre todos os

grupos étnicos, globalmente. De acordo com Melo et al., o principal achado é o crescimento acelerado pré e pós-natal, sendo esse excessivo nos primeiros anos de vida e depois relativamente normalizado, todavia ainda resulta em indivíduos com percentuais de crescimento altos. Além disso, há outras manifestações importantes já citadas como macrocefalia e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Dificuldades neonatais e/ou intercorrências na amamentação ocorrem em 40-50% dos casos. No geral, a doença não possui um marcador biológico, visto que os cromossomos são normais. Sob esse viés, o diagnóstico é baseado na clínica e em neuroimagens de exames complementares. Além disso, alguns critérios podem ser utilizados, são eles: altura acima do percentil 97, perímetro cefálico acima do percentil 97, idade óssea avançada, atraso de desenvolvimento, anomalias ou malformações congênitas. Porém, esses critérios não são específicos, dificultando o diagnóstico.

Descrição de caso: Paciente P.H.B.T, sexo masculino, 2 anos, pardo, morador de Bangu-RJ. Nasceu a termo, de parto cesáreo devido a intercorrências durante o parto, de asfixia e hipotonia. Apgar 2/5, com 3.900 kg e 53 cm. Apresenta diagnóstico de síndrome de Sotos, asma e transtorno do espectro autista. Chegou ao Hospital Municipal Jesus no dia 09/05/2024 devido a uma transferência externa. Mãe refere tosse produtiva, desconforto respiratório e febre. Paciente internado pela equipe. O crescimento acelerado é mais comum na primeira infância. Conforme o paciente avança de idade, a altura chega próxima do normal, a face se alonga e o queixo fica mais proeminente e a macrocefalia não é mais pronunciada. Problemas comportamentais e sociais são comuns. É uma síndrome também frequentemente associada com anomalias cerebrais, cardiovasculares, urinárias e ocasionalmente por lesões malignas, com tipos e locais variados. Em estudos de neuroimagem foram observados uma proeminência do lobo occipital e ventriculomegalia. O diagnóstico é baseado principalmente em características faciais. Terapia ocupacional, fonoaudiologia, estimulação infantil e educação física adaptada são de extrema importância para o bom desenvolvimento da criança com síndrome de Sotos.

Conclusão: O maior conhecimento da síndrome permite um diagnóstico precoce, com tratamento individualizado e multidisciplinar, que resulta em melhor prognóstico e qualidade de vida para o paciente e sua família. O ainda baixo embasamento teórico existente em relação à síndrome pode resultar na frustração e despreparo das equipes multidisciplinares.

Palavras Chaves: Síndrome de Sotos, Genética, Equipes multidisciplinares.

159. SÍNDROME DE PATAU E HIPOPLASIA DO VENTRÍCULO ESQUERDO: RELATO DE CASO CLÍNICO EM UM CENTRO DE ALTA COMPLEXIDADE, BARRANQUILLA, COLÔMBIA

GABRIEL EDUARDO DURÁN BUSTAMANTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF, NITERÓI-RJ, BRASIL), ANA CATARINA DURÁN BUSTAMANTE (CLÍNICA LA ASUNCIÓN, COLÔMBIA), MANUEL BRAVO ESQUIVIA (UNIVERSIDAD METROPOLITANA, COLÔMBIA), ZAIRA SANCHEZ SILVERA (UNIVERSIDAD METROPOLITANA, COLÔMBIA), TELMA BARROS ALVAREZ (UNIVERSIDAD METROPOLITANA, COLÔMBIA), KAROL ACEVEDO (UNIVERSIDAD METROPOLITANA, COLÔMBIA), PAOLA MARTINEZ PEÑA (UNIVERSIDAD METROPOLITANA, COLÔMBIA)

Introdução: A síndrome de Patau (trissomia 13) é uma anomalia genética decorrente de material extra do cromossomo 13 em parte ou em todas as células. Apresenta diagnóstico pré-natal e alta letalidade: cerca de 90% dos pacientes falecem no primeiro ano. Associa-se a múltiplas malformações, como defeitos cerebrais, anoftalmia, fissuras labiopalatais, polidactilia e hemangiomas. Sobreviventes geralmente não apresentam malformações cerebrais ou cardíacas. Cerca de 80% têm cardiopatias congênitas como comunicação interatrial, comunicação interventricular, persistência do canal arterial, tronco arterial comum e tetralogia de Fallot. A associação com ventrículo esquerdo hipoplásico é extremamente rara, com poucos casos relatados.

Descrição de caso: Recém-nascido do sexo masculino, nascido por cesariana devido à identificação pré-natal de cardiopatia congênita compatível com bloqueio atrioventricular congênito, hérnia diafragmática esquerda, megacisterna magna, micrognatia, rim esquerdo displásico e disgenesia do corpo caloso com hipoplasia do vermis cerebelar. O teste de DNA fetal confirmou trissomia 13. O recém-nascido apresentou-se hipotônico e com pouco esforço respiratório, sendo submetido à intubação orotraqueal e ventilação mecânica invasiva. Após a desconexão, iniciou-se gotejamento de fentanil. Foram identificados sinais de sepse precoce, tratados com ampicilina e gentamicina. Ao exame físico, observou-se microcefalia, dismorfia facial (nariz de implantação baixa, micrognatia, orelhas de implantação baixa), hipoplasia torácica, hérnia inguinal esquerda e polidactilia na mão esquerda. Ecocardiograma nas primeiras horas de vida revelou hipoplasia severa da valva mitral e do ventrículo esquerdo, estenose da valva aórtica, arco aórtico hipoplásico, dilatação do tronco pulmonar e das câmaras direitas, ampla comunicação interatrial e disfunção biventricular grave.

Evoluiu com parada cardiorrespiratória e óbito nas primeiras 24 horas de vida, após reanimação sem sucesso.

Conclusão: A síndrome de Patau é uma aneuploidia associada a múltiplas malformações graves e alta mortalidade neonatal. As cardiopatias congênitas mais frequentes incluem comunicação interventricular, comunicação interatrial, persistência do canal arterial e tetralogia de Fallot. A hipoplasia do ventrículo esquerdo é um achado raro, descrito apenas em relatos isolados. O caso reforça essa raridade e evidencia a complexidade clínica dos pacientes com múltiplas malformações estruturais. Apesar do diagnóstico pré-natal e do acompanhamento adequado, a evolução foi desfavorável, como previsto na literatura. Khan et al. destacam que a associação de trissomia 13 com cardiopatias complexas tem prognóstico letal, o que enfatiza a importância da abordagem individualizada e do diagnóstico precoce. A associação entre a síndrome de Patau e ventrículo esquerdo hipoplásico é extremamente rara. A alta complexidade anatômica e a curta sobrevida desses pacientes dificultam o diagnóstico cardiovascular precoce e o manejo clínico.

Palavras Chaves: Síndrome de Patau, Trissomia 13, Cardiopatia congênita.

160. SÍNDROME DE EDWARDS COM ELEVADA SOBREVIDA: RELATO DE CASO EM HOSPITAL TERCIÁRIO NO RIO DE JANEIRO

ANTÔNIA QUARTI DE ANDRADE (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARCIO NEHAB (INSTITUTO NACIONAL DE SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – FIOCRUZ. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A trissomia do 18, conhecida como síndrome de Edwards (SE), é a segunda alteração genética mais comum observada ao nascimento. É uma aneuploidia autossômica, que se caracteriza pela presença de um cromossomo 18 adicional no cariótipo. Apresenta um quadro clínico variável, com acometimento de múltiplos órgãos e sistemas. Considerando a alta taxa de mortalidade e a baixa expectativa de sobrevida ao primeiro ano - com poucos casos relatados na literatura que ultrapassam os 5 anos -, tradicionalmente os bebês diagnosticados com SE recebem cuidados paliativos. O objetivo deste trabalho é descrever um caso clínico de uma criança de 7 anos com elevada sobrevida, configurando uma exceção ao que é descrito na literatura.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, 7 anos, 22,2 kg, parda, natural do Rio de Janeiro. Com diagnóstico pré-natal de malformações congênitas, nascida a termo, pequena para a idade gestacional, por parto cesáreo, necessitando de VPP em sala de parto devido à bradicardia. Apresenta diagnóstico de síndrome de Edwards, síndrome de

Arnold Chiari tipo II, epilepsia, CIV perimembranosa ampla, pé torto congênito, incompetência esfíncter esofágica (com funduplicatura e gastrostomia), apneia obstrutiva do sono, doença pulmonar crônica e infecções urinárias de repetição. Aos 5 meses de idade, devido à presença de CIV perimembranosa ampla, CIA pequena e estenose pulmonar valvar leve, foi submetida à cirurgia de Bandagem da artéria pulmonar e fechamento de canal arterial. Atualmente, em acompanhamento multidisciplinar periódico em hospital terciário do Rio de Janeiro, com os serviços de pediatria, urodinâmica, pneumologia, fonoaudiologia, estomaterapia, cardiologia e neurologia. O caso apresentado evidencia que, embora a SE continue a ser limitante da vida, os avanços tecnológicos e conhecimentos recentes na assistência médica a essa condição melhoraram consideravelmente as taxas de sobrevida e os desfechos clínicos dessa paciente. Na literatura, observa-se que aproximadamente 50% dos fetos a termo nascem vivos, sendo que 40% deles morrem durante o trabalho de parto. Entre os nascidos vivos, de 60 a 75% sobrevivem ao primeiro mês, e de 10 a 19% ao primeiro ano de vida. Estudos recentes indicam que cuidados hospitalares multidisciplinares intensivos e cirurgias cardíacas podem elevar a sobrevida em 1 ano para 30 a 50%.

Conclusão: Considerando tratar-se de um caso raro e pouco documentado na literatura, a existência de uma paciente com elevada sobrevida demonstra que é possível superar o prognóstico geralmente desfavorável da SE. Embora continue a ser uma condição limitante da vida, é importante a adoção de um cuidado integral que reflita o progresso no tratamento. Avanços estimulados pelo aumento de intervenções tecnológicas, cirurgias e abordagens multidisciplinares, ressaltam a importância de revisar condutas de cuidados.

Palavras Chaves: Síndrome de Edwards, Prognóstico, Sobrevida.

161. MACC COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE PNEUMONIA EM LACTENTE

PÂMELLA KARLA SIMÕES DE FREITAS COSTA (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), CLARISSA NETTO DOS REYS LAIA FRANCO PRILLWITZ (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), JULIENNE MARTINS ARAÚJO (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), ALEXANDRE NICOLAU PINTO GALVÃO (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), DANIELLE DANTAS DA CRUZ KELLY (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), MAINE VIDAL (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), ANA CAROLINA GARDEL BARBOSA MENEZES (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), JOYCE MELLO DE OLIVEIRA ALVES (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), TAUANA MARIA TEIXEIRA (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), FRANCINE MAGALHÃES NOVAES CRUZ (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), FABIANA ARAUJO ASEVEDO (HOSPITAL GETULIO VARGAS

FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL), SABRINA TERESINHA ALVIM BARREIRO (HOSPITAL GETULIO VARGAS FILHO. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A malformação adenomatoide cística congênita (MACC) é uma anomalia pulmonar rara, caracterizada por um crescimento anormal dos bronquíolos terminais, resultando em cistos ou massas no pulmão. É uma condição benigna, mas pode causar problemas de respiração e, em casos graves, levar à morte. A MACC pode ser detectada no pré-natal, através de ultrassom, ou após o nascimento, por meio de radiografias e outros exames de imagem. O tratamento geralmente envolve a remoção cirúrgica da área afetada.

Descrição de caso: Menor 2 meses com internação prévia devido bronquiolite viral aguda, reinternada com febre e desconforto respiratório. Realizada revisão das imagens radiológicas e observado pequena imagem cística em grande área de condensação em terço médio e inferior do hemitórax esquerdo. A fim de melhor esclarecimento, lactente submetido a tomografia de tórax com o seguinte laudo, grande lesão cavitária de parede espessa com nível hidroaéreo. Neste momento, hipótese diagnóstica de malformação pulmonar. Afastados diagnósticos diferenciais como fibrose cística, erro inato da imunidade, tuberculose, entre outros. Após término do tratamento do quadro infeccioso encaminhado para cirurgia pediátrica, confirmado diagnóstico e aguardando o procedimento cirúrgico.

Discussão: O diagnóstico de MACC pode ocorrer mais comumente no período pré-natal ou neonatal. Ao nascimento a apresentação varia desde recém-nascidos assintomáticos, que representam um terço a metade dos casos, até distúrbios respiratórios graves, hipertensão pulmonar e morte neonatal. Nesse contexto é importante o diagnóstico diferencial, nos casos menos sintomáticos em lactentes que não evoluem de forma satisfatória para outros quadros pulmonares como pneumonia e bronquiolite viral aguda. O diagnóstico da MACC deve sempre ser confirmado no período pós-natal, através de exames de imagem como a radiografia e a tomografia computadorizada de tórax, preferencialmente a última. O tratamento dessa malformação pode começar já no pré-natal, para aqueles fetos gravemente acometidos. Existe uma variedade de tratamentos que incluem desde uso materno de corticosteroides até aspiração de cistos ou mesmo cirurgia fetal aberta, quando o paciente é sintomático, principalmente por meio da ultrassonografia, onde se observam cistos.

Conclusão: A MACC é uma anomalia relativamente rara, cujo número de casos diagnosticados durante o pré-natal tem aumentado. Existem, entretanto, alguns casos em que este não é realizado no período adequado. Esse processo é importante para adequado manejo fetal e pós-natal, além de poder proporcionar acompanhamento e aconselhamento familiar.

Palavras Chaves: Pediatria, Malformação pulmonar.

162. DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL DE INÍCIO MUITO PRECOCE: RELATO DE CASO

ISABELA CRISTINA CARVALHO DA NOBREGA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISADORA FONSECA MOREIRA DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MATHEUS SLADE FARIA MANCEBO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISA CRISTINA NEVES DE PAULA E SILVA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A Doença Inflamatória Intestinal (DII), que inclui a Doença de Crohn e a Retocolite Ulcerativa, representa um desafio diagnóstico e acomete principalmente adolescentes. Pacientes que exibem sintomas antes dos 6 anos de idade apresentam a chamada Doença Inflamatória Intestinal de Início Muito Precoce (DII P).

Descrição de caso: Paciente N.D.M., sexo masculino, 5 anos, com antecedente de constipação crônica desde os 2 anos e hipotireoidismo congênito, foi admitido em 24/02/2023 com queixa de diarreia com sangue e dor anal intensa. Segundo o pai, o quadro se iniciou há 7 meses com diarreia mucossanguinolenta, dor para evacuar e episódios de sangramento anal. Na avaliação inicial paciente apresentava peso e estatura abaixo do percentil 3 além de lesões ulceradas extensas em região anal, com sangramento ativo. Foi admitido na enfermaria para investigação diagnóstica quando foram solicitadas endoscopia digestiva alta (EDA) e colonoscopia, além de exames laboratoriais. EDA e colonoscopia evidenciaram presença de erosões em antro e duodeno, além de pancolite ulcerada acentuada. Biópsias realizadas indicaram inflamação crônica multifocal e ativa, sendo feito o diagnóstico de doença de Crohn (DC). Paciente foi avaliado para imunodeficiência primária, que foi descartada. Foi realizado manejo medicamentoso do paciente que evoluiu com melhora progressiva da diarreia e da lesão perianal.

Conclusão: Devido à idade do início dos sintomas (<6 anos), o paciente acima é classificado como portador de DII P. Nesses casos, deve-se sempre levantar suspeita de doença monogênica, causada por mutações em genes específicos. Sabe-se que essas crianças costumam ter apresentações iniciais mais graves do que aquelas com a forma clássica de doença. Entretanto, estudos sugerem que o prognóstico a longo prazo é geralmente positivo. O tratamento da DC inclui uso de corticoides, imunomoduladores e/ou imunobiológicos além da dieta enteral exclusiva e uso de antimicrobianos. Para esse paciente inicialmente foi feita corticoterapia e antibioticoterapia, associadas a dieta enteral exclusiva. Após melhora parcial, foi iniciada dieta oral e Azatioprina. O paciente não tolerou desmame do corticoide, sendo optado então pela associação terapêutica do Infiximabe. Após início do imunobiológico observou-se melhora significativa da lesão perianal, resolução da diarreia e ganho ponderal significativo. Na alta hospitalar o paciente apresentava recuperação

nutricional e melhora laboratorial, com plano terapêutico de seguimento com azatioprina, manutenção do infliximabe e desmame do corticoide. Este relato destaca a importância do reconhecimento precoce da DII pois o atraso do diagnóstico retarda o início do tratamento levando a repercussão clínica e psicossocial. Por esse motivo, a suspeita de DII deve sempre ser levantada em casos de diarreia persistente, com ou sem sangue, dor abdominal e/ou lesões perianais. O diagnóstico e o manejo adequados são fundamentais para evitar complicações e melhorar o prognóstico.

Palavras Chaves: Doença de Crohn DII, Diarreia, Desnutrição, Gastroenterologia.

163. RELATO DE CASO: SÍFILIS CONGÊNITA

ANA PAULA MOREIRA LIMA (HOSPITAL FEDERAL DA LAGOA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ESTHER BAPTISTA LUCENA (HOSPITAL FEDERAL DA LAGOA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), VITÓRIA HAGGE DA SILVA SANTOS (HOSPITAL FEDERAL DA LAGOA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A sífilis congênita (SC) é causada pela transmissão vertical do *Treponema pallidum*, podendo ocorrer em qualquer fase da infecção materna ou por contato com lesões ativas no parto. Em 2021, no Brasil, a taxa de incidência da doença passou a mostrar sinais de estabilidade. Porém, apesar dos esforços para a prevenção, a doença segue sendo uma importante causa de morbidade.

Descrição de caso: Lactente, 6 meses, sexo masculino, nascido a termo, parto cesárea, com 6 consultas de pré-natal. Mãe apresentou VDRL 1:32 no 1º trimestre, porém o resultado foi registrado como não reagente no cartão de pré-natal. Após 2 meses, realizou novo VDRL com resultado 1:32, sendo realizado tratamento, porém o parceiro não foi tratado e VDRL não repetido até o momento do parto. Na maternidade, o VDRL da mãe manteve-se em 1:32, e o do recém-nascido (RN) foi 1:8. Como o tratamento materno foi considerado adequado, não foi indicada terapia para o RN, a qual deveria ter sido iniciada ao nascimento. Com 1 mês, apresentou VDRL 1:4 e, aos 4 meses, não reagente. Encaminhado ao Hospital terciário da rede pública do Rio de Janeiro aos 6 meses, foi internado para investigação e recebeu Penicilina Cristalina. Durante a internação, a mãe informou ter apenas um exame de VDRL dos irmãos mais velhos, de 4 e 5 anos. Ambos estavam assintomáticos ao exame físico. Foi solicitado VDRL, com resultados reagentes, além de punção lombar, sem alterações líquóricas. Iniciou-se tratamento para SC Tardia com Penicilina Cristalina. Após 3 meses da última dose, os títulos foram 1:4 e 1:2 no irmão mais novo e mais velho, respectivamente, e, após 6 meses de tratamento, ambos apresentaram VDRL 1:2. Por outro lado, a mãe não apresentou queda do VDRL até o momento. Todos seguem em acompanhamento ambulatorial.

Conclusão: A SC pode se apresentar em forma precoce (até 2 anos), com lesões cutâneas, mucosas, ósseas e oculares, ou tardia (após 2 anos), com sequelas crônicas como fronte olímpica, tibia em sabre, dentes de Hutchinson e ceratite intersticial. O rastreamento deve ser realizado em todo RN de mãe com diagnóstico de sífilis na gestação ou com teste reagente no parto. Casos com tratamento materno inadequado ou ausente devem ser notificados e investigados com punção lombar para definição terapêutica. Quando o tratamento materno foi considerado adequado, a conduta se baseia na comparação dos títulos de VDRL do binômio e no exame físico do RN. Pacientes com SC confirmada devem ser acompanhados com VDRL seriado aos 1, 3, 6, 12 e 18 meses. Avaliações auditiva, visual e neurológica devem ser realizadas a cada 6 meses até 2 anos. Apesar da ampliação do acesso ao diagnóstico e tratamento, persistem falhas no manejo adequado da sífilis na gestação e no rastreio de parceiros. Casos como este demonstram a importância de uma linha de cuidado contínua e efetiva para reduzir a incidência da Sífilis Congênita no país. Cabe ressaltar, ainda, que o tratamento da SC deve ser iniciado desde o nascimento, visando minimizar as repercussões da doença.

Palavras Chaves: Sífilis congênita, Transmissão, Pré-natal, VDRL.

164. MANEJO DA PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA IMUNE EM PEDIATRIA

LETÍCIA SANTIAGO DA SILVA FERREIRA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CATHARINA MACHADO SHIMATAI DE MEDIO (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), KÁTIA FARIAS E SILVA (FACULDADE SOUZA MARQUES. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A púrpura trombocitopênica imune (PTI) é uma doença autoimune que reduz a contagem de plaquetas por destruição e produção insuficiente. Classificada como aguda, persistente ou crônica, a remissão espontânea é comum em crianças, mas a falha no tratamento inicial pode levar à cronificação. O impacto na qualidade de vida é significativo devido ao risco de hemorragia. O tratamento inicial inclui observação, corticosteroides ou imunoglobulina intravenosa. Em casos persistentes, considera-se terapias de segunda linha, como agonistas do receptor de trombopoietina (TPO-RAs), imunobiológicos ou esplenectomia, com ênfase na decisão compartilhada.

Descrição de caso: Feminino, 1 ano e 5 meses, previamente hígida, apresentou hematomas na face e membros em 29/03, sem história de trauma, febre ou sangramentos. Em 31/03, foi levada à Unidade de Pronto Atendimento, segundo a mãe, suspeitou-se de dengue após contagem plaquetária em torno de $5.000/\text{mm}^3$. No dia seguinte, exames revelaram plaquetas de $22.000/\text{mm}^3$, com queda para $10.000/\text{mm}^3$ em 02/04, quando foi transferida ao hospital terciário para investigação

e tratamento especializado. Realizou exames laboratoriais, radiografia de tórax e ecocardiograma. Referia sangramento prévio, com cessação após início de corticosteroide oral. No dia 03/04, evoluiu com diarreia, coriza e tosse produtiva, mantendo diurese preservada. Lâmina periférica evidenciou plaquetopenia isolada, sem blastos. Sorologias para rubéola, toxoplasmose e citomegalovírus foram negativas. Ultrassonografia abdominal sem alterações. Evoluiu com boa resposta à corticoterapia, elevação das plaquetas para 67.000/mm³ em 06/04. Foi encaminhada ao hospital especializado para nova avaliação.

Conclusão: PTI é uma condição autoimune que causa trombocitopenia significativa, como visto no caso apresentado. A paciente, inicialmente suspeita de dengue, ilustra a complexidade do diagnóstico diferencial em pediatria. A ausência de sintomas virais típicos, a baixa contagem plaquetária e a resposta à corticoterapia indicaram PTI. Este caso ressalta a importância de uma avaliação contínua e abrangente, com exames complementares, para excluir outras causas. O tratamento com corticosteroides foi crucial para a rápida recuperação. Terapias de segunda linha, como TPO-RAs, devem ser consideradas em casos de resposta inadequada, destacando a importância de decisões compartilhadas para otimizar o manejo e a qualidade de vida. PTI é uma condição desafiadora que exige diagnóstico preciso e tratamento oportuno para evitar complicações hemorrágicas. A resposta positiva à corticoterapia neste caso confirma sua eficácia inicial. O acompanhamento contínuo e a avaliação de terapias de segunda linha são cruciais para evitar cronificação, especialmente em crianças, onde até 50% dos casos regredem espontaneamente. Este relato destaca a importância de personalizar o tratamento e tomar decisões compartilhadas entre a equipe médica e a família, garantindo um cuidado centrado no paciente.

Palavras Chaves: Púrpura trombocitopênica autoimune, Corticosteroides.

165. DESAFIOS DIAGNÓSTICOS DE ERROS INATOS DO METABOLISMO

ANA LÍDIA SILVA MARINS N. CIMADA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: Erros inatos do metabolismo (EIM) constituem um grupo heterogêneo de doenças genéticas, frequentemente não diagnosticadas no período neonatal devido à apresentação clínica inespecífica. Os distúrbios mais comuns incluem fenilcetonúria, deficiência de biotinidase e fibrose cística. Fatores como consanguinidade parental, encefalopatias agudas, acidose metabólica, hipoglicemia inexplicada, odores atípicos no suor ou urina e regressão do desenvolvimento devem levantar suspeita diagnóstica. Este trabalho relata o caso de um recém-nascido com manifestações

clínicas compatíveis com possível EIM, ressaltando os desafios diagnósticos.

Descrição de caso: Recém-nascido masculino, segundo gemelar, 34 semanas e 5 dias, parto cesáreo indicado por sofrimento fetal. Mãe de 26 anos, G4P5A0, com pré-natal adequado e história de sífilis gestacional tratada, HANC e infecção urinária no terceiro trimestre. Apresentou-se pélvico no momento do parto, com extração difícil. Peso ao nascer: 1.870g, pequeno para a idade gestacional. Hipotônico na sala de parto, foi aspirado e recebeu ventilação com pressão positiva por um ciclo. Apgar 6/7. Evoluiu com síndrome do desconforto respiratório, necessitando de oxigenoterapia por 31 dias em UTI. Teve episódios infecciosos e neutropenia grave, tratados com antibióticos, suporte hemodinâmico e transfusões. Apresentou hipoglicemia grave persistente mesmo com dieta adequada, além de hipoglicorraquia. Exames laboratoriais revelaram lactato elevado, hiponatremia, hiperamonemia, acidose metabólica e EOA alterado. Perfis de aminoácidos séricos e urinários mostraram alterações em histidina, lisina, ornitina, arginina e glicina. RNM de crânio evidenciou focos de susceptibilidade magnética subependimários, sugestivos de resíduos hemáticos, sem sinais de infecção congênita. Avaliação neurológica indicou atraso do desenvolvimento motor e hipotonia de membros, levantando a hipótese de deficiência do transportador de glicose tipo 1 (GLUT1-DS). O paciente recebeu alta aos 2 meses e 8 dias, com estabilidade clínica e resolução espontânea das hipoglicemias, sendo encaminhado para seguimento em genética, neuropediatria e neonatologia.

Conclusão: O caso evidencia os desafios diagnósticos frente à ampla gama de manifestações dos EIM no período neonatal, frequentemente confundidos com quadros neurológicos, respiratórios, hematológicos e infecciosos. A associação de hipotonia, hipoglicemia persistente, acidose metabólica, hiperamonemia e alterações no perfil de aminoácidos reforça a importância de elevada suspeição clínica. A principal hipótese diagnóstica é a deficiência do GLUT1, cursando com hipoglicemia encefálica e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Este relato ilustra a apresentação clínica inespecífica dos EIM e a necessidade de capacitação das equipes neonatais para reconhecer sinais sugestivos, realizar investigação sistemática e promover o encaminhamento precoce a especialidades, a fim de viabilizar o diagnóstico etiológico e melhorar o prognóstico dos pacientes.

Palavras Chaves: EIM, Hipoglicemia neonatal, GLUT1-DS, Recém-nascido.

166. ARTRITE IDIOPÁTICA JUVENIL SISTÊMICA: DA FEBRE PERSISTENTE AO DIAGNÓSTICO - UM RELATO DE CASO

IZABELLA DOS SANTOS GOMES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), ISABELLA LOIOLA LIMA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO –

UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), LEONARDO RODRIGUES CAMPOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL), KATIA LINO BAPTISTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO – UFF. NITERÓI-RJ, BRASIL)

Introdução: A febre representa cerca de 30% dos atendimentos pediátricos. Na maioria dos casos, a etiologia é definida clinicamente, no entanto, quadros persistentes sem sinais localizatórios exigem investigação, com destaque para causas reumatológicas e neoplásicas.

Descrição de caso: Paciente do sexo feminino, 10 anos, previamente hígida, foi encaminhada à reumatologia pediátrica para investigação de febre de origem indeterminada. Os sintomas iniciaram-se em dezembro de 2024, com febre intermitente (38,5°C a 40°C) e exantema em membros inferiores e abdome. Procurou atendimento emergencial pela persistência do quadro, sendo tratada empiricamente com antibioticoterapia sem resposta. Evoluiu com dois picos febris diários e rash cutâneo. Foi internada por suspeita de doença de Kawasaki, apresentando artralgia migratória, edema articular e eflúvio telógeno. Iniciou-se investigação hematológica e tratamento com imunoglobulina humana intravenosa, ácido acetilsalicílico e corticoide, com melhora parcial. Após a alta, permaneceu afebril por 15 dias, evoluindo com retorno dos picos febris diários, exantema maculopapular evanescente, artrite e mialgia. Foi então transferida para centro especializado. Os exames laboratoriais evidenciaram elevação da proteína C reativa (18,55 mg/dL), velocidade de hemossedimentação (>140 mm/h) e hiperferritinemia (26.187 ng/mL). Após exclusão de infecções e neoplasias, iniciou-se pulsoterapia com metilprednisolona, sem redução significativa da PCR, sendo introduzida ciclosporina. Diante da persistência das provas inflamatórias elevadas, instituiu-se tocilizumabe, com melhora clínica e laboratorial. A paciente segue em tratamento com infusões quinzenais e acompanhamento ambulatorial.

Conclusão: A artrite idiopática juvenil sistêmica (AIJS) é um subtipo das artrites idiopáticas juvenis, de natureza autoinflamatória, com ativação da imunidade inata e elevação de interleucinas (1, 6, 18) e interferon-gama. O diagnóstico, segundo a Liga Internacional de Reumatologia, requer febre diária por ao menos duas semanas e artrite por seis, associadas a manifestações como exantema, adenomegalia, hepatoesplenomegalia ou serosite. Trata-se de um diagnóstico clínico e de exclusão. As alterações laboratoriais comuns incluem leucocitose, trombocitose, elevação de VHS e PCR, hiperferritinemia e anemia. A ausência de testes diagnósticos específicos pode atrasar o diagnóstico e favorecer complicações como a síndrome da ativação macrofágica. O tratamento inicial envolve pulsoterapia com glicocorticoide, seguida, conforme a resposta, da introdução de imunossupressores como o anti-IL6 (tocilizumabe). A investigação de infecções latentes e a atualização vacinal são fundamentais. O seguimento clínico visa à remissão clínica e laboratorial. AIJS é uma condição potencialmente grave, caracterizada por febre persistente, exantema e artrite. Pediatras devem considerar causas reumatológicas em casos de febre sem foco infeccioso definido, viabilizando tratamento adequado e prevenir complicações.

Palavras Chaves: Artrite idiopática juvenil, Febre persistente, Pediatria.

167. SÍNDROME DE PARAGANGLIOMA/FEOCROMOCITOMA - IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO E DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO

SAMARA LOPES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANNA XIMENES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANNA PAULA BAUMBLATT (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), CASSIO SERAO (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAQUEL GERMER (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), RAQUEL BOY (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: A síndrome de paraganglioma/feocromocitoma hereditário (PGL/PCC) é uma síndrome de predisposição hereditária a tumores (SPHT), decorrente de mutações germinativas nos genes MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD ou TMEM12, de herança autossômica dominante (AD). O diagnóstico molecular e intervenção precoces propicia manejo adequado no âmbito individual e familiar.

Descrição de caso: Paciente hígido, único filho de casal jovem, 7 anos de idade. Mãe falecida aos 29 anos de idade por crise catecolamínica, devido a diagnóstico clínico e molecular de PGL/PCC aos 26 anos de idade - apresentou quadro de hipertensão arterial, crises de ansiedade, síncope, tremores, palpitações e aumento nos níveis de ácido vanilmandélico. Tomografia de tórax com massa mediastinal anterior, cuja biópsia foi compatível com PGL. Pannel molecular identificou variante provavelmente patogênica no gene SDHA (c.230.999-231.1115) apresentando deleção no éxon 7 em heterozigose. Diante do risco de transmissão de 50% para seu filho, foi realizada a testagem preditiva de risco sendo identificada a variante supracitada. De acordo com o protocolo preventivo (St Judes Hospital) o paciente deverá ser submetido a avaliação clínica e rastreamento tumoral periódicos a partir de 9 anos de idade que consiste em avaliação clínica e dosagens de níveis de catecolaminas (anual) e ressonância magnética de corpo inteiro (bianual).

Conclusão: Ratificamos assim a importância da suspeição clínica de uma SPHT, seu padrão de herança (AD na maioria dos casos), seu diagnóstico molecular, provisão do aconselhamento genético e manejo precoces. Em algumas SPHT tais procedimentos devam ser ofertados na infância, a exemplo da Sd. PGL/PCC, como também nos casos de neoplasia endócrina múltipla tipo 2, e síndrome de Li-Fraumeni, dentre outras, para prover o melhor cuidado para os pacientes da faixa pediátrica. A oferta de testes genéticos diagnósticos (paciente sintomático) e preditivos (paciente assintomático) deve se dar mediante aconselhamento genético pré e pós-teste.

Palavras Chaves: Genética médica, Síndrome, Paraganglioma, Feocromocitoma.

168. DISPLASIA ECTODÉRMICA: RELATO DE CASO EM PACIENTE DO SEXO FEMININO

ANA CAROLINA DE CARVALHO COUTINHO EZARANI (PRONTOBABY HOSPITAL DA CRIANÇA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARINA CARVALHO DUARTE SÁ (PRONTOBABY HOSPITAL DA CRIANÇA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), GABRIELA MOREIRA PALADINO (PRONTOBABY HOSPITAL DA CRIANÇA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISABELLE GOMES CURTY (PRONTOBABY HOSPITAL DA CRIANÇA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), MARIANA AQUINO LIMA GOMES FREIRE (PRONTOBABY HOSPITAL DA CRIANÇA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ROGÉRIA FERRAZ QUEIROZ CHAGAS (PRONTOBABY HOSPITAL DA CRIANÇA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), LAÍS SOUZA IZQUIERDO PENARANDA (PRONTOBABY HOSPITAL DA CRIANÇA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ANDRÉ RICARDO ARAÚJO DA SILVA (PRONTOBABY HOSPITAL DA CRIANÇA. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL), ISABELA MACIEL SILVÉRIO DA SILVA (FACULDADE DE MEDICINA DE PETRÓPOLIS. PETRÓPOLIS-RJ, BRASIL), MARIANNE SIGRES (HOSPITAL MUNICIPAL JESUS. RIO DE JANEIRO-RJ, BRASIL)

Introdução: As displasias ectodérmicas são um grupo heterogêneo de doenças hereditárias caracterizadas pela presença de alterações em duas ou mais estruturas de origem ectodérmica, incluindo pele, cabelos, unhas, dentes e glândulas écrinas. É resultante de uma alteração no gene localizado no cromossomo Xq12-13 que codifica a proteína transmembrânica ectodisplasina. É rara, não progressiva e que apresenta tríade clássica: ausência parcial ou completa de glândulas sudoríparas, hipotricose e hipo/anodontia. Exame histopatológico da pele fornece o diagnóstico definitivo. Não há tratamento específico, sendo realizadas medidas de controle dos sintomas. **Descrição de caso:** Paciente sexo feminino, 4 anos, procura ambulatório de dermatologia com queixa principal: “ter pouco cabelo”. Mãe relata que procurou consulta porque percebe que a filha tem hipotricose. Quando está muito calor, apresenta prurido intenso por todo o corpo, com ferimentos e lesões puntiformes eritematosas. Praticamente não transpira e quando há calor intenso, enrola em toalha úmida ou

leva ao banho. Os dentes têm formatos diferentes dos habituais. Nega atrasos do desenvolvimento, alteração no surgimento dos dentes e nas unhas. Nega internações, cirurgias, alergias, comorbidades e uso de medicações. Cartão de vacinação completo. Relato de gestação sem intercorrências. Parto cesáreo por opção materna com idade gestacional 39+5d. Apgar 9/9. Testes de triagem neonatal sem alterações. Pai com diagnóstico de displasia ectodérmica. Mãe hígida. Sem doenças prevalentes na família. Exame físico: Xerodermia, sem lesões de pele, no momento. Hipotricose em couro cabeludo, sobrancelhas e por todo o corpo. Região periorbitária enrugada. Dentes em formato cônico. Sem outras alterações. Conduta adotada: Prescrito hidratante corporal e retorno para fins de reavaliação em 3 meses. Paciente foi encaminhada para odontologia, oftalmologia e genética.

Conclusão: As mulheres heterozigotas sofrem um grau de modificações variável, podendo ser portadoras assintomáticas ou apresentarem clínica idêntica ou menos intensa que a do homem. Os cabelos são finos, esparsos, secos e crescem lentamente. As dentições primárias e secundárias são afetadas, e os dentes podem estar ausentes, reduzidos em quantidade ou alterados, de forma cônica. A sudorese está extremamente diminuída e a hipertermia pode causar convulsões e dano cerebral em crianças pequenas. A face é característica, com bossa frontal, lábios evertidos e nariz em sela. Diminuição ou ausência de glândulas salivares e glândulas mucosas do nariz, da boca e dos ouvidos causam inúmeras complicações infecciosas respiratórias e dentárias. Hoje, pode ser feito o diagnóstico pré-natal pelo estudo do DNA. As medidas terapêuticas se concentram basicamente no controle da temperatura do paciente. As displasias ectodérmicas são um grupo de doenças raras, mais comuns no sexo masculino, sendo mais expressivas as suas características nesse gênero. Necessitam de acompanhamento ao longo da vida, com bom prognóstico.

Palavras Chaves: Displasia ectodérmica, Pediatria, Dermatologia, Genética.