

TL-007

Síndrome de Mauriac – Relato de caso

Luiza Alves de Mattos,¹ Mariana Werneck Costa,¹ Maria do Socorro Costa da Silva,¹ Isabela Coutinho Pereira,¹ Ludmila Nascimento Rodrigues Campos,¹ Jorge Luiz Luescher¹

¹Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira

Introdução • A síndrome de Mauriac é uma complicação rara do diabetes *mellitus* tipo 1. Ocorre em vigência de um inadequado controle glicêmico e leva a complicações como hepatomegalia, dislipidemia e baixa estatura. O diagnóstico da síndrome é mais comum em escolares e adolescentes, porém pode ocorrer em crianças menores em casos de difícil controle glicêmico. Diante da raridade e das consequências provenientes da síndrome, torna-se relevante relatar o caso de um paciente atendido em um hospital universitário do Rio de Janeiro diagnosticado com a síndrome. **Descrição do caso** • Paciente do sexo masculino, 5 anos, com diagnóstico de diabetes desde os 2 anos e abandono de tratamento há 2 anos chega ao hospital com queixa de polifagia e perda de peso, sem quadro de cetoacidose diabética na admissão. Ao exame o paciente encontrava-se com peso e altura abaixo do *score* Z -3 e importante hepatomegalia. Os exames realizados descartaram doença celíaca e outras causas para os achados clínicos, evidenciando elevação de hemoglobina glicada e dislipidemia importante, sendo, então, diagnosticado com síndrome de Mauriac. Foi realizado ajuste glicêmico, orientação alimentar e uma abordagem multiprofissional do caso durante internação. **Discussão** • Apesar da variedade e disponibilidade de insulinas para serem utilizadas no controle do diabetes do tipo 1 e da ampla rede de informação sobre os riscos e cuidados que esta doença demanda, não é raro encontrar complicações. Este é um grande desafio para os profissionais de saúde, devido à grande dependência do sucesso do tratamento na colaboração e entendimento dos pacientes e, no caso da população pediátrica, de seus responsáveis. A síndrome de Mauriac, dessa forma, surge como resultado dos diversos fatores que colaboraram para um inadequado ajuste glicêmico. **Conclusão** • Apesar de raro, devemos estar atentos ao diagnóstico da síndrome de Mauriac pelas complicações que a longo prazo esta pode acarretar. Assim, fica evidente a necessidade do esclarecimento do responsável quanto à seriedade com que se deve seguir as propostas de restrições alimentares e uso de medicações nos pacientes diabéticos.

TL-009

Hipotireoidismo congênito – A importância da triagem neonatal e de se estar atento aos sinais clínicos da doença

Rosbinda Medina,^{1,2} Valeria Schincariol,² Priscila Lima,² Christiane Mello Schimidt,² Maysa Silva Teixeira²

¹Fundação Oswaldo Cruz

²Universidade Federal Fluminense

Introdução • O hipotireoidismo congênito (HC) é o distúrbio endócrino congênito mais frequente, com incidência variando de 1:2.000 a 1:4.000 crianças nascidas vivas. É causa evitável de retardo mental. Pode ser causado por disfunção do eixo hipotálamo-hipófise-tireoidiano, disgenesias tireoidianas (ectopia, hipoplasia ou agenesia), além de defeitos na produção hormonal, chamadas disormonogênese. No Brasil, a triagem neonatal é realizada desde a década de 1980, tendo sido expandida para todo o território nacional em 2001. **Objetivo** • Relatar um caso de HC, com o objetivo de ressaltar a importância da realização e da conferência do resultado da triagem neonatal (teste do pezinho) destacando os sinais clássicos dessa doença. **Descrição do caso** • Paciente do sexo feminino, atendida aos 7 meses, no ambulatório de pediatria geral do Huap – UFF com história de letargia ao ser amamentada, dificuldade de ganho de peso, constipação intestinal e hipotonia generalizada. Exame físico: peso = 5.290 g (*score* Z -3) e estatura = 57 cm (*score* Z -3). Hipoativa, com icterícia leve e palidez. Pele: ressecada com livedo *reticularis* e mixedema em face e membros. Cabeça: fontanelas anterior ampla e posterior palpável. Aparelho cardiovascular: taquicardia e sopro sistólico. Abdome: distendido e com hérnia umbilical. Neurológico: hipotonia generalizada. Restante sem alterações. Realizadas dosagens de TSH ultrasensível que foi maior que 49.500 UI/ml (VR = 0,4 a 6,0 mUI/ml) e T4 livre que não foi detectado (VR = 0,8 a 2,3 ng/dl). Assim, a levotiroxina foi prescrita imediatamente. Houve dificuldade técnica para visualização da tireoide pela ultrassonografia e esse exame será repetido posteriormente. **Discussão** • O teste do pezinho, cujo resultado foi considerado normal, foi entregue ao responsável quando a criança estava com 9 meses de vida e já em tratamento. Atualmente a paciente está em acompanhamento clínico com melhora significativa dos sinais e sintomas descritos. **Conclusão** • Nesse relato, ressaltamos a necessidade de agilização da entrega do resultado do teste do pezinho, bem como da possibilidade de resultados falso-negativos, principalmente quando as manifestações clínicas são típicas e exuberantes. **Agradecimentos** • Ao Prof. Rafael Castillo – Departamento Maternoinfantil – UFF.

TL-011

Síndrome de Turner com puberdade precoce

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

¹Universidade do Estado do Rio de Janeiro

Introdução • A síndrome de Turner (ST) é caracterizada pela perda total ou parcial de um cromossomo X em mulheres. Sua incidência é 1:2.500 nascidas vivas, e apresenta como principais manifestações endócrinas a baixa estatura e a insuficiência gonadal. O diagnóstico citogenético padrão é o cariótipo, o qual mais frequentemente é 45,X, (40-50) sendo observado também os mosaicismos celulares. A puberdade precoce na síndrome de Turner é pouco descrita na literatura, sendo relatados casos apenas associados a mosaicismos. **Relato de caso** • I. S. C., 11 anos, sexo feminino, encaminhada a endocrinologia devido à baixa estatura. Apresentou telarca e pubarca aos 7 anos de idade com menarca aos 9 anos. Ciclos menstruais irregulares. Ao exame, mostrava fâcies atípica, pescoço alado, *nevus* melanocítico, cúbito valgo. Genitália: feminina, Tanner M4P4. Altura: 1,36 cm (-1,1 Z escore), IMC: 18,4 kg/m² (0,69 Z escore) com velocidade de crescimento de 2 cm/ano. Exames complementares: LH, FSH e estradiol púberes, idade óssea avançada (14 anos), USG pélvica com volume uterino púbere, ovário direito não visualizado e esquerdo normal. RNM sela túrcica sem alterações. Cariótipo 45,X (20 metáfases). Devido ao diagnóstico de ST tardio, não foi indicado tratamento com hormônio de crescimento. A estatura final foi 138,5 cm (-2,2 Z escore e percentil 90 da curva de ST). **Discussão** • O caso descrito apresenta uma forma atípica de apresentação da ST com poucos relatos na literatura, sendo descritos apenas casos de puberdade precoce com mosaicismos. O mecanismo da puberdade precoce na ST ainda não está bem estabelecido. No caso acima, como somente foram analisadas 20 metáfases no cariótipo, é importante prosseguir na investigação de mosaicismos e pesquisa de fragmentos de cromossomo Y, pelo risco de transformação neoplásica da gônada. Além disso, vale ressaltar a importância do diagnóstico precoce da ST, a fim de evitar ou minimizar possíveis comorbidades associadas e otimizar a estatura final. **Conclusão** • Um diagnóstico e acompanhamento precoce na ST é de grande importância. Considerar que alguns mosaicismos não apresentam fenótipo exuberante, postergando o diagnóstico. O diagnóstico de ST deve ser suspeitado em todas as meninas com baixa estatura, independentemente da evolução puberal.

P-040

Identificação de fatores de risco cardiometabólicos em adolescentes obesos atendidos ambulatorialmente

Cristiane Murad,¹ Denise Giannini,¹ Michel Wassersten,¹ Luise Leal,^{1,2} Camila Maia,¹ Isabela Alves,¹ Karoline Figueiredo,¹ Marcos Henrique Pontes,¹ Andreia Costa,¹ Miriam Peres de Moura¹

¹Núcleo de Estudos da Saúde do Adolescente do Hospital Universitário Pedro Ernesto

²Prontobaby – Hospital da Criança

Objetivo • Descrever o perfil de adolescentes acompanhados no ambulatório de obesidade de um hospital universitário no Rio de Janeiro no ano de 2018, identificando fatores de risco cardiometabólicos. **Métodos** • Foram coletados dados antropométricos, como peso e estatura, para avaliação do estado nutricional de acordo com o índice de massa corporal (IMC) por idade e sexo, aferida a pressão arterial através do esfigmomanômetro manual, sendo considerada pressão arterial elevada, os valores pressóricos acima de percentil 95 de acordo com idade, sexo e estatura, a prática de atividade física, avaliada durante anamnese dirigida e a presença de acantose *nigricans* ao exame físico, sendo esta considerada um indicador de resistência insulínica. **Resultados** • Foram avaliados 87 adolescentes de ambos os sexos, com idade entre 12 e 18 anos, com média de IMC de 40,9 kg/m². Destes, 81,48% apresentavam acantose *nigricans*, 58,33% não praticavam atividade física e 35,71% apresentavam pressão arterial elevada. **Discussão** • Atualmente, a obesidade é considerada uma epidemia global, sendo um importante fator de risco para doenças cardiovasculares. Em crianças e adolescentes, já podemos identificar alterações metabólicas decorrentes do excesso de peso, tais como: resistência insulínica, elevação de pressão arterial, dislipidemia e esteatose hepática. A prática de atividade física é um fator de prevenção e tratamento da obesidade, auxiliando no equilíbrio do balanço energético. **Conclusão** • Dessa forma, concluímos que é fundamental o diagnóstico e intervenção precoces da obesidade e de suas comorbidades na população pediátrica, de forma a minimizar os danos à saúde e os custos associados.

P-046

Tireoidite aguda supurativa – Relato de caso

Juliana Coelho,¹ Carolina de Oliveira,¹ Clarice Borschiver,¹ Daniel Gilban,¹ Débora Alvim,¹ Isabel Madeira,¹ Ana Paula Bordallo,¹ Marise Barreto¹

¹Hospital Universitário Pedro Ernesto

Introdução • Tireoidites agudas supurativas compreendem 1% das patologias tireoidianas. É uma doença rara e geralmente ocorre em pacientes imunocomprometidos ou com doença tireoidiana pré-existente. O caso relatado descreve um escolar de 8 anos, com tireoidite aguda supurativa, previamente hígido, sem defeitos anatômicos encontrados. **Relato de caso** • Escolar, 8 anos, apresentando febre há 48 horas, odinofagia, dor e massa em região cervical. Há dois meses apresentou sintomas semelhantes, foi diagnosticado tireoidite infecciosa e prescrito amoxicilina com ácido clavulânico, havendo remissão do quadro. No exame físico apresentava flogose, massa endurecida e dolorosa em região cervical anterior e lateral esquerda. Foi iniciado na emergência ceftriaxone e oxacilina. Dois dias após o início do tratamento, o menor evoluiu com taquicardia, piora dos sinais flogísticos, aumento da massa e manteve febre. Foi transferido para o Hospital Universitário Pedro Ernesto, realizada ultrassonografia de região cervical e diagnosticado abscesso tireoidiano. Dosagens de TSH e T4 livres eram normais. Hemograma com leucocitose. Modificado o esquema terapêutico para clindamicina e amoxicilina com ácido clavulânico e solicitada drenagem do abscesso. Após 48 horas de antibioticoterapia, houve melhora clínica e não foi necessária drenagem. A alta ocorreu com uma semana de tratamento, continuando ambulatorialmente com sulfametoxazol + trimetoprima e amoxicilina + ácido clavulânico. Foi acompanhado semanalmente no ambulatório de endocrinologia com ultrassonografia até a remissão completa do quadro. Realizada também tomografia de região cervical para estudo de malformações anatômicas que não foram visualizadas. **Discussão** • A tireoidite aguda supurativa caracteriza-se por dor cervical unilateral súbita, geralmente à esquerda, febre alta, calafrios e odinofagia, como também rouquidão, tosse e estridor. Exames laboratoriais demonstram leucocitose e dosagens hormonais geralmente são normais. Ultrassonografia é o exame de imagem de escolha. Tomografia pode ser realizada. Aproximadamente 80% são bacterianas, sendo o *Staphylococcus aureus* mais prevalente. Causas fúngicas representam 15% e parasitárias 5%. O tratamento envolve antibioticoterapia parenteral com amplo espectro, drenagem do abscesso e correção caso diagnosticado o defeito anatômico, como fístula – que pode fechar espontaneamente após resolução do abscesso. A tireoidite supurativa aguda é uma entidade rara e com elevada mortalidade, tornando o diagnóstico e a terapia adequada fundamental para o bom prognóstico do paciente, prevenindo complicações. **Agradecimentos** • A toda equipe do Hupe.

P-052

Hiperplasia adrenal congênita – Caso de extrema virilização pós-natal por má adesão ao tratamento

Lívia Vianna Ferreira,¹ Daniel Luis Schueftan Gilban,¹ Juliane Rocha de Souza,¹ Marilena de Menezes Cordeiro,¹ Bianca Ellen Lichtenstein Balassiano¹

¹Hospital Federal de Bonsucesso

Introdução • Hiperplasia adrenal congênita (HAC) é uma doença autossômica recessiva que leva a deficiências enzimáticas na esteroidogênese adrenal, mais comumente na 21-hidroxilase, levando por sua vez a insuficiência adrenal e hiperandrogenismo. O quadro clínico varia de acordo com o percentual de atividade enzimática remanescente. As formas mais graves levam às deficiências de glicocorticóide e mineralocorticóide (forma clássica perdedora de sal), porém formas menos graves podem cursar com virilização sem o risco de insuficiência adrenal. **Descrição do caso** • M. L. S. C., feminino, 1 ano e 9 meses, há 1 mês foi internada para investigação de epilepsia. Durante internação, foi observada presença de ambiguidade genital (Prader 1 – clitóris de cerca de 2 cm de diâmetro) e pubarca precoce, sendo solicitados exames para investigação, que mostraram elevação da 17-hidroxiprogesterona (2.810 ng/dl). Paciente foi diagnosticada com HAC virilizante simples, e iniciada corticoterapia. Paciente permaneceu quatro anos afastada do serviço, retornando por intervenção do serviço social, com relato de interrupção do uso de corticóide neste período. Ao exame: estatura no percentil 90, acima do seu alvo familiar. Sinais clínicos de virilização extrema, Tanner M1 P4, genitália com hipertrofia volumosa de clitóris. Velocidade de crescimento elevada, com avanço importante da idade óssea (11 anos). **Discussão** • A HAC é uma condição crônica que exige o tratamento contínuo para que haja normalização dos níveis de glicocorticóide e androgênios. O tratamento inadequado leva a virilização pós-natal progressiva, pubarca precoce, crescimento excessivo. O diagnóstico tardio ou tratamento inadequado podem levar à puberdade precoce, aceleração da velocidade de crescimento, avanço da idade óssea, fusão precoce da placa epifisária, com marcada redução da altura final. O tratamento baseia-se em prevenir crises adrenais, minimizando a virilização, alcançar crescimento adequado e otimizar a fertilidade. Em meninas afetadas é importante levar em consideração a cirurgia genital corretiva. **Conclusão** • A HAC é uma doença complexa que requer acompanhamento ao longo da vida. Cabe ao pediatra saber identificar os sinais clínicos para precoce e correto diagnóstico, evitando assim futuras complicações e possíveis comorbidades.

P-071

Hipogamaglobulinemia com evolução sugestiva de imunodeficiência comum variável (ICV) em paciente de 18 anos

Cárta Maia Rodrigues Alves,¹ Luciana Stohler Nogueira,² Mariane Moraes Gordiano,¹ Maria Nair Petrucci Barbosa,¹ Edwarda Ciâncio Soares Silva,¹ Tâmina Carvalho Ferreira¹

¹Faculdade de Medicina de Campos

²Hospital Plantadores de Cana

Introdução • A hipogamaglobulinemia é uma condição que se traduz em níveis séricos diminuídos das imunoglobulinas. Pode ser justificada por um distúrbio intrínseco do sistema imunológico ou decorrente de um estado de imunodeficiência secundário (como uso de medicamentos). Essa alteração causa uma suscetibilidade a infecções bacterianas recorrentes ou crônicas, do trato respiratório e gastrointestinal, por exemplo.

Descrição do caso • Paciente de 18 anos, sexo masculino, apresentou cinco quadros de infecção bacteriana (amigdalite, otite, pneumonia) em período de cinco meses. Desde os 12 anos apresentava rinite alérgica, que respondia satisfatoriamente ao uso de corticoide nasal, e exames laboratoriais indicando valores aumentados de IgE, as demais imunoglobulinas estavam reduzidas em número, mas o paciente não possuía sintomas. Aos 13 anos, foi indicada a vacina para Pneumococo, e as sorologias pós-vacinais foram positivas, demonstrando que as imunoglobulinas possuíam função preservada. O paciente permaneceu assintomático e foi acompanhado ao longo dos anos. Frente ao quadro sintomático apresentado aos 18 anos, a investigação foi retomada. Foram solicitadas novamente as sorologias para Pneumococo, cujos resultados se mostraram inferiores aos valores de referência. A principal suspeita, diante do quadro clinicolaboratorial, foi de imunodeficiência comum variável (ICV).

Discussão • A ICV é uma patologia que compõe o grupo das imunodeficiências primárias e é caracterizada por níveis reduzidos de imunoglobulinas, resposta prejudicada de anticorpos às infecções ou vacinas e aumento da ocorrência de infecções. Acomete mais comumente o adulto jovem, sem preponderância entre os sexos. As infecções bacterianas recorrentes no trato respiratório constituem a manifestação típica da doença. A ICV também pode apresentar um espectro de alterações no sistema imunológico que leva a distúrbios autoimunes ou processos neoplásicos. Para que o diagnóstico seja feito, o paciente deve preencher determinados critérios e o pilar terapêutico é, principalmente, a reposição periódica de imunoglobulina. **Conclusão** • Casos que se apresentam inicialmente como hipogamaglobulinemia podem evoluir para a famigerada ICV, cujo diagnóstico precoce e adequado manejo são de extrema importância, a fim de instituir a terapêutica adequada e prevenir complicações que possam intervir na qualidade de vida dos pacientes.

P-085

Imunodeficiência primária ou secundária?

Priscilla Filippo,¹ Gabriela Dias,² Priscila Mazucati,¹ Gabriela Christine da Silva Freire,¹ Francisco Alves de Araújo,¹ Luis Augusto Schirr,³ Adriana Mesquita,¹ Ariane Molinaro¹

¹Hospital Municipal Jesus

²Policlínica Piquet Carneiro

³Prontobaby – Hospital da Criança

Introdução • As imunodeficiências são caracterizadas por alterações do sistema imunológico e suas respostas, que acarretam maior suscetibilidade a infecções, malignidade e doenças autoimunes. Podem ser primárias (congenitas) ou secundárias (infecções virais, medicamentos, desnutrição, neoplasias, transplante de órgãos, entre outros). **Descrição do caso** • G. R., 13 anos, procurou atendimento médico especializado em consultório particular, com história de rinite alérgica persistente grave, asma não controlada e que após os 8 anos passou a apresentar infecções de vias aéreas superiores e inferiores de repetição, três pneumonias e quatro sinusites. Negava infecções graves, internações, cirurgias, transfusão de sangue, acidentes e contato com pacientes com tuberculose. História gestacional, parto e neonatal sem intercorrências. Não havia relato de na história familiar de imunodeficiência primária. Crescimento/desenvolvimento adequados para idade. Vacinação completa, sem reação vacinal grave. Exame físico sem alterações aparentes. Teste de punção positivo para ácaros. Solicitada investigação imunológica, incluindo HIV e HTLV, prova de função pulmonar (PFP) e tomografia computadorizada de tórax e seios da face. Após três meses, o paciente retornou para a consulta com resultado positivo para o vírus HIV, com carga viral elevada e linfócitos TCD4+ = 3,2. Ao exame físico apresentava emagrecimento, eczema em face e couro cabeludo, rouquidão e candidíase oral. Os exames de imagem evidenciaram pansinusite e pneumonia. A PFP mostrou padrão restritivo. Foi medicado com fluconazol oral, amoxicilina-clavulanato por 21 dias e tratamento com antirretroviral. Apresentou boa evolução após o início da terapia medicamentosa. Solicitados anti-HIV dos pais e irmã com resultados negativos. **Discussão** • O paciente do caso relatado apresentava história de rinite, asma e infecções respiratórias de repetições que são comorbidades comuns em pacientes atópicos nesta faixa etária. Neste caso não havia história familiar para IDPS, as infecções não eram graves, com crescimento e desenvolvimentos normais. A suspeita clínica surgiu devido ao fato de o paciente ser hígido antes dos 8 anos de idade e o número de infecções. A forma de transmissão não foi comprovada. Após a instituição do tratamento específico o paciente apresentou melhora clínica importante. **Conclusão** • Pacientes com manifestações alérgicas graves e infecções de repetição, devem ser avaliados para o diagnóstico de imunodeficiências primárias e secundárias.

P-092

Puberdade precoce de difícil controle agravada por hipotireoidismo

Marianna Afonso Costa,¹ Patrícia Lopes Silva,¹ Andrea da Costa e Silva Dyonísio¹

¹Faculdade de Medicina de Petrópolis

Introdução • A puberdade precoce é caracterizada pelo aparecimento dos caracteres sexuais secundários antes dos 8 anos em meninas e dos 9 em meninos. Divide-se em central e periférica, sendo a central mais prevalente e acometendo mais o sexo feminino. O diagnóstico é feito a partir de dosagens de gonadotrofinas e esteroides sexuais e de exames de imagem. **Descrição do caso** • Paciente com 11 anos, em acompanhamento com endocrinologista pediátrico desde os 4 anos e meio por puberdade precoce, sendo encaminhada por outro profissional devido à dificuldade de bloqueio hormonal, na ocasião estava fazendo leuprorrelina 11,25 mcg de 28/28 dias. A mãe relata que aos 3 anos e 10 meses iniciou desenvolvimento sexual com crescimento mamário e aparecimento de pilificação pubiana e aos 4 anos menarca. Os exames complementares evidenciaram níveis elevados de FSH, LH e TSH, idade óssea compatível com 10/11 anos, TC de sela túrcica e RNM encefálica sem alterações e UGS pélvico sem aumento ovariano. Foi iniciado tratamento concomitante com levotiroxina, sendo possível reduzir a leuprorrelina para 3,75 mcg. Aos 10 anos o tratamento foi interrompido, estando a idade cronológica compatível com a idade óssea. **Discussão** • Os pacientes com níveis altos de TSH são mais propensos a desenvolver puberdade precoce, por estímulo direto nos receptores ovarianos de FSH. Isso ocorre pois os hormônios glicoproteicos possuem a mesma subunidade alfa. Em 1960 foi proposto que o hipotireoidismo crônico causaria uma ausência de *feedback* negativo ao TSH, prolactina e gonadotrofinas. Sabe-se que este *feedback* causa inibição do TRH e sua supressão seria responsável pela elevação do TRH. Este causaria o aumento do FSH, que por sua vez seria deflagrador da puberdade. **Conclusão** • A relevância do nosso caso é demonstrar que o hipotireoidismo não tratado dificulta o tratamento da puberdade precoce. Vale ressaltar que encontramos na literatura diversas associações entre ambas as comorbidades.

P-096

Avaliação do desenvolvimento neuropsicomotor em coorte de prematuros de muito baixo peso ao nascer até 2 anos de idade corrigida

Maura Calixto Cecherelli de Rodrigues,¹ Daiana Evangelista La Macchia,¹ Edneusa Oliveira Flor,¹ Maria Aparecida Thiengo,¹ Simone Augusta Ribas,^{1,2} Camille Ribeiro Minali,¹ Carlos Roberto Figueiredo Coelho,¹ Maria Cristina Moreira Von Paumgarten,¹ Selma Chagas Manso,¹ José Luiz Muniz Bandeira Duarte¹

¹Universidade do Estado do Rio de Janeiro

²Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro

Objetivo • Avaliar desenvolvimento neuropsicomotor de prematuros nascidos com peso inferior a 1.500 g e ou idade gestacional menor que 32 semanas até 2 anos de idade corrigida para prematuridade. **Métodos** • Estudo de coorte, descritivo, em prematuros egressos de unidade de terapia intensiva neonatal e seguidos prospectivamente em ambulatório de recém-nascido de alto risco, de acordo com modelo assistencial e de ensino e pesquisa de projeto de extensão universitário. Excluídos os nascidos com malformações ou síndromes genéticas. Os atendimentos são multiprofissionais e transdisciplinares, digitados em banco de dados utilizando o *software* Epi-Info 3.5 e registrados em prontuários. As crianças foram avaliadas aos 6, 12, 18 e 24 meses de idade corrigida através do exame neurológico de Amiel-Tison, teste de triagem de Denver II e teste de Avaliação do Desenvolvimento da Linguagem (ADL), com resultados respectivamente categorizados em: normal e alterado, normal ou atraso e atraso ou alteração da linguagem. **Resultados** • Aos 6 meses 126 lactentes foram examinados pelo método de Amiel-Tison, estando 42 com avaliação neuromotora alterada; aos 12 meses, de 84 crianças examinadas, 20 se encontravam com exames alterados, 11 dentre 49, e 8 dentre 44 não apresentavam avaliação neuromotora normal respectivamente aos 18 e 24 meses. No Denver, aos 6 meses e 12 meses, a área motora grosseira foi a mais acometida (38,8% e 25% respectivamente), enquanto que aos 18 e 24 meses, a área com maior percentual de atraso foi a linguagem (20,4% e 41,9% respectivamente). Pelo ADL, foram identificados atraso e alteração na linguagem em aproximadamente 15 das crianças testadas aos 18 meses, e em 34,8 e 29,4 respectivamente das crianças avaliadas aos 24 meses. **Conclusão** • O percentual de alteração neuromotora identificada pelo exame de Amiel-Tison variou entre 58,8 aos 12 meses e 18,8 aos 24 meses. Enquanto no 1º ano de idade corrigida o motor grosseiro foi onde se identificaram mais atrasos, aos 18 e 24 meses a área do desenvolvimento mais prejudicada foi a linguagem, mostrando-se atrasada em aproximadamente metade das crianças avaliadas pelo Denver aos 24 meses, e com um percentual próximo a 35 de atraso ratificado pelo ADL.

P-105

Relato de caso: tireotoxicose como quadro primário de doença de Graves

Yuri Martins Simão,¹ Marianna Afonso Costa,¹ Marina Ramos Guimarães,¹ Andrea da Costa e Silva Dyonísio¹

¹Faculdade de Medicina de Petrópolis

Introdução • A doença de Graves (DG) é responsável pela maioria dos casos de hipertireoidismo, é autoimune e causada por anticorpos estimuladores dirigidos contra o receptor do TSH (TRAb). A tireotoxicose pode ser causada por tireoidite de Hashimoto ou subaguda e refere-se à síndrome clínica decorrente do excesso de hormônios tireoidianos circulantes. Clinicamente caracteriza-se por: taquicardia, agitação, irritabilidade, diminuição do rendimento escolar, perda ponderal, aumento do apetite, alteração intestinal, aumento da idade estatural e óssea. O diagnóstico é feito a partir da dosagem de T3, T4 total e livre, TSH e TRAb. **Descrição do caso** • G. P. S., 13 anos, masculino, negro, encaminhado ao ambulatório de endocrinopediatria devido à queixa de baixa estatura, associada à dificuldade escolar e dislexia. Trouxe exames complementares: radiografia de mãos e punhos com idade óssea compatível com cronológica, glicemia: 125,9, TGO: 72,8, TGP: 77,7, TSH: 0,008, T4 livre: 7,7. Ao exame: tremor de extremidades, pele quente e úmida, tireoide visível, de volume aumentado, consistência fibroelástica, móvel, Ictus visível, taquicárdico (137 bpm) com B3 e sopro +3/6 à ausculta cardíaca, peso abaixo do P5 e estatura no P10. Foi suspeitado de tireotoxicose, sendo encaminhado ao Hospital Alcides Carneiro para investigação e tratamento. Paciente retorna ao ambulatório assintomático, em uso regular de Tapazol 30 mg/dia. USG de tireoide: glândula de volume aumentado, contorno lobulado e parênquima levemente heterogêneo; ao doppler: fluxo aumentado em todo o parênquima, compatível com tireoidite; cintilografia de tireoide: captação de iodo 24h: 69, distribuição homogênea em todo parênquima glandular. TRAb: 25,18. Ao exame: ganho ponderal de 2,2 kg, redução de tremor de extremidades, mantém pele quente e úmida, tireoide sem alterações comparativas e ausculta cardíaca com redução do sopro (+1/6) e manutenção da taquicardia. **Discussão** • O diagnóstico é feito a partir na história clínica e exame físico, complementado pelos achados laboratoriais: T3, T4 total e livre aumentados, associados à supressão de TSH e, no caso de DG, TRAb positivo, e imagem – USG e cintilografia de tireoide. O tratamento baseia-se em: drogas antitireoidianas, tireoidectomia e iodo radioativo. **Conclusão** • A tireotoxicose é frequentemente subdiagnosticada na infância devido à sua raridade. Como sinal importante do hipertireoidismo, tais manifestações devem ser melhor avaliadas.

P-110

Quando pensar em doenças neurológicas em pacientes com diabetes mellitus tipo 1?

Paula Cristine Ferreira de Brito,¹ Wallessa Pereira Mota,¹ Flavio Moutinho Souza,¹ Luciana Porto de Oliveira,¹ Fernanda Pereira André¹

¹Hospital Federal Cardoso Fontes

Introdução • Pacientes com diabetes mellitus tipo 1 (DM1) com níveis de antigitamato descarboxilase (anti-GAD) acima dos valores de referência podem ter maior predisposição a doenças neurológicas. A instabilidade glicêmica prejudica o diagnóstico de tais doenças. **Descrição do caso** • Paciente do sexo masculino, 11 anos, diabético há três anos, com boa adesão ao tratamento e uso de insulinas glargina e asparte, apresentava grande labilidade glicêmica – média de hemoglobina glicada (HbA1c) 7,9. Dentre os autoanticorpos colhidos no início do DM1 apenas o anti-GAD estava alterado (66,4 UI/ml). Há dois meses iniciou episódios frequentes de síncope e dor abdominal independente dos níveis glicêmicos. Avaliação cardiopediátrica: normal. Avaliação neuropediátrica: diagnóstico de epilepsia pelo eletroencefalograma. Iniciou uso de topiramato com boa resposta. Segue sem sintomas de dor abdominal ou síncope, mantendo glicemias instáveis. Aguarda tratamento com bomba de infusão contínua de insulina. **Discussão** • Dor abdominal, tonteira e desmaio são comuns na hipoglicemia e na hiperglicemia. Como nosso paciente tinha muita variabilidade glicêmica, o que justifica sua média de HbA1c aceitável, o diagnóstico de outras patologias que também apresentam tais sintomas foi dificultado. A epilepsia em crianças pode se apresentar com síncope, associada ou não à dor abdominal. O único autoanticorpo detectado na investigação inicial do diabetes em nosso paciente foi o anti-GAD. O glutamato descarboxilase (GAD) é uma enzima intracelular do sistema nervoso central (SNC) e das ilhotas pancreáticas, que medeia a formação de ácido gama-aminobutírico (GABA). Este, por sua vez, exerce funções parácrinas nas ilhotas pancreáticas e atua como um neurotransmissor inibitório do SNC. O GAD é alvo dos anti-GAD que inibem a produção de GABA no SNC ou sua secreção nas terminações nervosas. Esses dados suportam a hipótese do perfil patológico desses autoanticorpos na epilepsia e em outras doenças neurológicas. **Conclusão** • Pacientes com muita instabilidade glicêmica podem ter o diagnóstico neurológico dificultado pelo fato de alguns sintomas de hipoglicemia ou hiperglicemia também serem comuns nas doenças neurológicas. Como os anti-GAD podem estar alterados em estágios iniciais do DM1, pode-se prever o desenvolvimento de distúrbios neurológicos nesses pacientes.

P-148

Minipuberdade ou puberdade precoce central? Diagnóstico diferencial importante para o pediatra geral

Lucas Garcia Marcelino,¹ Ingrid Pereira Marques,¹ Fernanda Rosa Castro,¹ Aline Silva Izzo,¹ Matteo Kampffe Letta,¹ Natália Marie Minehira,¹ Pedro Luiz de Faria Silveira,¹ Thiago Henrique Wilke Souza,¹ Elizabeth Cotta Maia,¹ Claudete Aparecida Araújo Cardoso¹

¹Universidade Federal Fluminense

Introdução • Puberdade precoce é definida pelo aparecimento de caracteres sexuais secundários antes de 8 anos nas meninas e antes de 9 anos nos meninos, sendo classificada em: puberdade precoce central (PPC), puberdade precoce periférica e variantes normais do desenvolvimento puberal, como a minipuberdade. A prevalência da puberdade precoce é cerca de 2%, e o desenvolvimento de caracteres sexuais antes de 1 ano de idade é muito raro. **Descrição do caso** • M. E. B. F., lactente, 1 ano e 10 meses, sexo feminino, mãe com pré-natal completo, síndromes negativas, nascida de parto cesáreo, com 39 semanas, AIG. Lactente apresenta pelos pubianos na genitália desde o nascimento, que se tornaram mais espessos e escuros a partir do sexto mês de vida. Em seguida, apresentou telarca, que regrediu com 1 ano de vida. Ao exame na admissão no nosso serviço, apresentou peso e estatura entre Z-score -2 e -3, genitália típica feminina e Tanner M1P2. Uma extensa avaliação diagnóstica não evidenciou alterações em hormônios hipofisários (FSH: 3,83, LH: 0,29) e esteroides sexuais, além de exames de imagem normais. **Discussão** • Aliado à pubarca não progressiva e regressão da telarca, este quadro sugere o diagnóstico de minipuberdade. Tal condição refere-se à ativação transitória do eixo hipotálamo-hipófise-gônadas nos primeiros meses de vida. Trata-se de um fenômeno benigno apresentado por um subgrupo de pacientes com clínica semelhante a PPC que evolui com estabilização dos caracteres sexuais ou progressão muito lenta. A idade óssea na minipuberdade não é tão avançada quanto nas crianças com PPC, e a concentração sérica de LH pode estar dentro da normalidade para pré-púberes ou pouco elevado, indicando que o eixo HHG não está totalmente ativado. Há uma resposta FSH predominante após teste de estimulação com GhRHα. Percebe-se que crianças diagnosticadas com minipuberdade na verdade podem ser portadoras de PPC, tendo um diagnóstico tardio. Ressalta-se que a monitorização da progressão é importante para distinguir essas crianças daquelas com PPC. **Conclusão** • Concluímos que a paciente apresenta um quadro compatível com minipuberdade, porém necessita de acompanhamento por longo prazo, pois o diagnóstico diferencial com PPC muitas vezes se constitui um desafio, e tal condição necessita de tratamento imediato. **Agradecimentos** • À paciente e à sua família por todo apoio e compreensão nesta importante oportunidade de aprendizado.

P-193

Hipotireoidismo congênito: revisão literária dos aspectos fundamentais da doença

Paula Santos Brandão,¹ Sergio de Souza Marques Junior,¹ Mariana Bigolin Aiolfi,¹ Vivane Pontes de Souza Porto,¹ Andre Silva Guimarães Moeda,¹ Lucas Reis Ribeiro,¹ Tomas Acuña Barbosa,¹ Luciano Rodrigues Costa¹

¹Centro Universitário de Volta Redonda

Introdução • O hipotireoidismo congênito (HC) é uma patologia que decorre da redução (ou ausência) da ação dos hormônios tireoidianos no organismo. É uma das patologias diagnosticadas através do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), realizado por meio de amostras sanguíneas do recém-nascido, que tem como objetivo diagnosticar doenças graves e tratáveis, como o HC, antes mesmo do aparecimento dos sintomas. **Objetivo** • O presente estudo objetiva revisar os aspectos fundamentais da doença. Faz-se relevante, pois se trata da endocrinopatia congênita mais comum no mundo, com grande impacto no desenvolvimento mental dos acometidos quando não devidamente tratada. Além disso, possui um quadro clínico sem muitos comemorativos clínicos no início e, assim sendo, seu diagnóstico pode passar despercebido caso a triagem neonatal não seja realizada. **Método** • Realizou-se pesquisa descritiva de revisão bibliográfica e estatística, na qual os termos “hipotireoidismo congênito” e “triagem neonatal” foram explorados com base em artigos científicos disponíveis em bases de dados e em capítulos de livros de estudos médicos. **Discussão** • Vê-se que na triagem a história e o exame clínico devem ser realizados com cuidado. Na sequência, o hipotireoidismo deve ser confirmado com a dosagem do TSH sérico e T4 livre, depois estabelecemos a busca da etiologia específica, visando iniciar o tratamento o mais precocemente possível, através da administração de levotiroxina. Por se tratar de uma patologia delicada do ponto de vista do desenvolvimento neuropsicomotor, a monitorização clínica e bioquímica deve ser criteriosa e frequente nos primeiros 3 anos de vida, período em que o SNC pode sofrer danos irreversíveis. Após esse período, o hipotireoidismo deve ser reavaliado, através da suspensão momentânea da levotiroxina, onde verifica-se se os níveis hormonais ainda estão inadequados. O crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor devem ser documentados continuamente, assim como a progressão escolar. **Conclusão** • Temos que o conhecimento das equipes de saúde sobre o hipotireoidismo congênito deve ser expressivo, devido à incidência e prevalência elevadas e os danos irreversíveis aos quais os recém-nascidos identificados com níveis elevados de TSH estão expostos.

P-195

Perfil dos pacientes com hipotireoidismo congênito em 20 anos de acompanhamento

Débora Alvim Ribeiro,¹ Marise Codeço de Andrade Barreto,¹ Juliana Coelho Braga, Carolina de Oliveira Cavalcanti Assumpção,¹ Isabel Rey Madeira,¹ Paulo Ferrez Collett-Solberg,¹ Ana Paula Bordallo,¹ Clarice Borschiver de Medeiros,¹ Daniel Luis Schueftan Gilban,¹ Cláudia Braga Monteiro¹

¹ Hospital Universitário Pedro Ernesto

Objetivo • Estudar o perfil dos pacientes com hipotireoidismo congênito (HC) acompanhados no período de 1998 a 2018. **Método** • Foi realizada revisão dos prontuários dos pacientes com coleta de dados e revisão bibliográfica sobre o tema. Todos os pacientes realizaram triagem neonatal em um serviço de referência no Rio de Janeiro, onde foram acompanhados nos primeiros anos de vida e encaminhados para continuar acompanhamento até a data atual. **Resultados** • São acompanhados 73 pacientes, idade atual mínima 14 anos e máxima 26 anos. Desses pacientes 34,2% são do sexo masculino e 65,7% do sexo feminino. A média de idade de triagem neonatal foi de 2 a 107 dias de vida (média: 39, DP $\pm$ 29) sendo que em apenas quatro pacientes a coleta ocorreu na primeira semana de vida e na maior parte dos pacientes após 30 dias. A média do TSH foi de 182,31 mU/L $\pm$ 129,81 e T4 2,81 ng/dl $\pm$ 1,86, com início de tratamento com idade de 14 a 166 dias de vida (média: 65,58 dias $\pm$ 31,66). A média de TSH no 1º ano de vida foi 11,66 mU/L $\pm$ 22,38 e T4 no primeiro ano foi 9,06 ng/dl $\pm$ 3,14. Cinco pacientes tiveram hipotireoidismo congênito transitório. Nesse período, nove pacientes ficaram gestantes com idade entre 16 anos e 23 anos, com a média idade gestacional de 38,5 semanas $\pm$ 1,31. Durante a gestação, houve um acréscimo de 33,5% no nível de levotiroxina. Nenhum dos recém-nascidos teve hipotireoidismo congênito. Nasceram com peso em média de 3,06 gramas $\pm$ 0,47. Uma das pacientes apresentou pré-eclâmpsia. Quanto ao nível de escolaridade, 16,4% não concluíram o ensino fundamental, 15 terminaram o ensino fundamental, 26 têm ensino médio incompleto, 27,30% terminaram o ensino médio, 4,1% terminaram o ensino superior, 1,36% terminou o ensino técnico, 2,7% estudam em colégio especial e 6,8% não têm o dado no prontuário. **Conclusão** • Pacientes com HC devem iniciar a terapia de reposição imediatamente ao resultado do teste de triagem, com ênfase especial no tratamento nos primeiros anos de vida e na otimização do tratamento em gestantes.