



Reunião Anual **SPEDP**

20.NOV.2015

HOTEL VIP EXECUTIVE ART'S
LISBOA

RESUMOS

Reunião Anual SPEDP

20.NOV.2015

08:30H COMUNICAÇÕES ORAIS

- C1 CITOLOGIA ASPIRATIVA DE NÓDULOS TIROIDEUS – A REALIDADE DE UM CENTRO HOSPITALAR** 4
Sofia Aires, Sílvia Silva, Lia Ferreira, Maria João Oliveira, Maria Helena Cardoso, Teresa Borges
- C2 ORBITOPATIA TIROIDEIA EM IDADE PEDIÁTRICA – QUANDO O OLHAR IMPRESSIONA** 5
Liliana Franco, Inês Sanmarful, Cristina Brito, Lurdes Lopes
- C3 TUMORES DA TIRÓIDE NA INFÂNCIA E ADOLESCÊNCIA - CASUÍSTICA DE UMA CONSULTA ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA** 6
Patrícia Rocha, Rita Cardoso, Cláudia Piedade, Joana Caetano, Isabel Dinis, Manuel Ramos, Alice Mirante
- C4 DISMORFIAS, SÍNDROME DE INTERRUPÇÃO DA HASTE HIPOFISÁRIA E DÉFICE DE BIOTINIDASE: DIFERENTES IDENTIDADES OU A MESMA DOENÇA?** 7
Marlene Abreu, Philippe Klee, Céline Girardin, Mirjam Dirlwanger, Valérie Schwitzgebel
- C5 CARATERIZAÇÃO DE UMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA COM SÍNDROME DO OVÁRIO POLIQUÍSTICO** 8
Cláudia Patraquim, Vera Fernandes, Sofia Martins, Olinda Marques, Ana Antunes
- C6 IMPACTO METABÓLICO DO EXCESSO PONDERAL E OBESIDADE NUMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA COM SÍNDROME DO OVÁRIO POLIQUÍSTICO** 9
Vera Fernandes, Cláudia Patraquim, Sofia Martins, Ana Antunes, Olinda Marques
- C7 MEN2A – CASUÍSTICA DA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA** 10
Inês Dias, Lígia M. Ferreira, Cláudia Piedade, Joana Serra Caetano, Rita Cardoso, Isabel Dinis, Manuel Ramos, Alice Mirante
- C8 SÍNDROME DE TURNER: VARIABILIDADE GENÉTICA E FENOTÍPICA** 11
Lia Ferreira, Sílvia Silva, Sofia Aires, Maria João Oliveira, Maria Helena Cardoso, Teresa Borges
- C9 EXCESSO DE PESO: NEM SEMPRE A CAUSA É EXÓGENA** 12
Ana Margarida Garcia, Catarina Rúbio, Catarina Salgado, Patrícia Ferreira

16:30H COMUNICAÇÕES ORAIS

C10	APRESENTAÇÃO E SEGUIMENTO DE CRANIOFARINGIOMAS EM IDADE PEDIÁTRICA	13
	João Silva, Catarina Limbert, Daniel Macedo, Ana Silva, Amets Iraneta, Rosa Pina, Lurdes Lopes	
C11	HIPERPLASIA CONGÊNITA DA SUPRA-RENAL: EXPERIÊNCIA DE UMA UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA	14
	Raquel Almeida, Catarina Maia, Andreia Teles, Ana Luísa Leite, Rosa Campos	
C12	INSUFICIÊNCIA CORTICOSUPRARENAL AGUDA – CASO CLÍNICO	15
	Lígia M. Ferreira, Inês Dias, Joana Serra Caetano, Rita Cardoso, Isabel Dinis, Alice Mirante	
C13	AVALIAÇÃO DA SENSIBILIDADE À HIPOGLICÉMIA NUMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA – ESTUDO PROSPETIVO	16
	Virgínia Machado, Sílvia Neto, Carolina Faria, Brígida Robalo, Carla Pereira, Lurdes Sampaio	
C14	TRATAMENTO DA CETOACIDOSE DIABÉTICA NO EPISÓDIO INAUGURAL: EXPERIÊNCIA DUM CENTRO TERCIÁRIO (2004-2014).	17
	Joana Serra-Caetano, Lia Gata, Alexandra Dinis, Rita Cardoso, Isabel Dinis, Alice Mirante	
C15	SISTEMA DE ACONSELHAMENTO DE BÓLUS DE INSULINA NUMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA	19
	Liliana Branco, Vera Fernandes, Olinda Marques, Susana Carvalho, Sofia Martins, Carla Meireles, Ana Antunes	
C16	EXPERIÊNCIA DE TRÊS MESES COM O PRIMEIRO SISTEMA DE INFUSÃO CONTÍNUA SUBCUTÂNEA DE INSULINA COM PREVISÃO E PREVENÇÃO DE HIPOGLICÉMIAS.	19
	Sofia Martins, Susana Carvalho, Olinda Marques, Ana Antunes	
C17	SÍNDROME DE STICKLER ASSOCIADA À DIABETES MELLITUS TIPO 1	20
	Lia Ferreira, Maria João Oliveira, Teresa Borges, Maria Helena Cardoso	
C18	TERAPÊUTICA COM “BOMBA” DE INSULINA NA DIABETES: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO	21
	Beatriz Fraga, Filipa Durão, Andreia Martins, Brígida Robalo, Carla Pereira, Lurdes Sampaio	

C1

CITOLOGIA ASPIRATIVA DE NÓDULOS TIROIDEUS – A REALIDADE DE UM CENTRO HOSPITALAR

Sofia Aires, Sílvia Silva, Lia Ferreira, Maria João Oliveira, Maria Helena Cardoso, Teresa Borges

Unidade de Endocrinologia Pediátrica do Centro Hospitalar do Porto

Introdução: Os nódulos tiroideus em idade pediátrica são raros, no entanto têm um risco até 50% de serem malignos, sendo a neoplasia da tiróide o 3º tumor sólido mais frequente em crianças e adolescentes. São vários os fatores de risco de malignidade, nomeadamente idade, história pessoal e familiar de neoplasias e caraterísticas ecográficas.

Objetivos: Caraterizar os doentes em idade pediátrica com nódulos da tiróide submetidos a biópsia aspirativa por agulha fina nos últimos 5 anos no Centro Hospitalar do Porto, identificar os fatores de risco que levaram à sua realização e o resultado das mesmas.

Métodos: Estudo descritivo retrospectivo com consulta dos processos dos doentes até aos 18 anos com nódulos tiroideus submetidos a biópsia aspirativa por agulha fina. Todos os doentes realizaram biópsia eco-guiada e o resultado citológico obedeceu aos critérios de Bethesda.

Resultados: Durante este período foram submetidos a biópsia 20 doentes, com idade média de 14,4 anos e predomínio do sexo feminino (70%). A apresentação clínica mais frequente foi a tumefação cervical anterior (60%). Ecograficamente a maioria (80%) apresentava nódulos sólidos, com tamanho superior a 1cm. Quinze por cento apresentava alteração da função tiroideia e 30% anticorpos anti-tiroideus positivos.

Três doentes foram submetidos a mais do que uma biópsia, pelo que obtivemos no total 26 citologias: 30,8% foram não diagnósticas, 42,3% foram benignas, 7,7% apresentavam lesão folicular de significado indeterminado, 11,6% tumor folicular e apenas 1 caso suspeito de neoplasia maligna. Dois dos 3 doentes que repetiram a biópsia apresentavam citologias prévias não diagnósticas. Os 3 doentes que repetiram a biópsia revelaram alterações na citologia (tumor folicular/ lesão folicular de significado indeterminado).

Conclusões: Trinta por cento dos doentes apresentaram citologias com alterações. Destes, todos apresentavam nódulos sólidos com tamanho superior a 1 cm.

Verificou-se uma taxa de citologias não diagnósticas mais elevada do que o descrito na literatura. Dois doentes com citologias prévias não diagnósticas revelaram alterações suspeitas de malignidade, o que representa a dificuldade no diagnóstico destas neoplasias e no seguimento dos nódulos tiroideus.

ORBITOPATIA TIROIDEIA EM IDADE PEDIÁTRICA – QUANDO O OLHAR IMPRESSIONA

Liliana Franco¹, Inês Sanmarful², Cristina Brito³, Lurdes Lopes⁴

1 Serviço de Pediatria, Hospital de São Francisco Xavier, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental; 2 Serviço de Pediatria, Hospital de Santarém; 3 Unidade de Oftalmologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central; 4 Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central

Introdução: A orbitopatia tiroideia é uma patologia autoimune que afeta os músculos extraoculares e o tecido conjuntivo da órbita, surgindo maioritariamente associada a doença de Graves. Trata-se de uma entidade rara em idade pediátrica, com uma incidência de 0,1-3 casos por 100.000 habitantes/ano, ocorrendo com menor frequência no sexo masculino e em idade pré-púbere. Cursa habitualmente de forma menos grave que no adulto, predominando o envolvimento dos tecidos moles e a proptose. É frequentemente auto-limitada, com remissão completa sob terapêutica conservadora.

Descrição do caso: Criança de 8 anos, sexo masculino, seguido em Consulta de Endocrinologia Pediátrica por hipertiroidismo no contexto de doença de Graves. Onze meses após o diagnóstico, e com função tiroideia controlada, inicia queixas oftalmológicas de agravamento progressivo, com desconforto ocular, lacrimejo, hiperémia conjuntival e diplopia intermitente. Realizou tomografia computadorizada das órbitas que revelou exoftalmia bilateral, com espessamento bilateral dos músculos rectos inferiores e recto interno direito. Eutiroideu sob terapêutica com metimazol e propranolol, tem mantido terapêutica ocular tópica, com progressiva melhoria da orbitopatia.

Discussão: A orbitopatia tiroideia constitui uma situação que pode progredir de forma independente ao controlo da doença tiroideia, podendo inclusive preceder o seu início. Apesar do prognóstico habitualmente benigno, é essencial a exclusão de complicações potencialmente graves como neuropatia ótica compressiva.

C3

TUMORES DA TIRÓIDE NA INFÂNCIA E ADOLESCÊNCIA - CASUÍSTICA DE UMA CONSULTA ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA

Patrícia Rocha, Rita Cardoso, Cláudia Piedade, Joana Caetano, Isabel Dinis, Manuel Ramos, Alice Mirante

Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Diabetes e Crescimento, e Serviço de Cirurgia Pediátrica do Hospital Pediátrico Carmona da Mota, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução e Objectivo: Os tumores da tiróide são raros em crianças e representam cerca de 3% das neoplasias da infância, com predomínio no sexo feminino. Na adolescência ocorre um pico da prevalência. A invasão da cápsula e as metástases ganglionares são mais frequentes na idade pediátrica que no adulto. Pretende-se com este trabalho caracterizar os doentes seguidos na consulta de endocrinologia por tumor da tiróide, quanto ao diagnóstico, tratamento e seguimento.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo descritivo, com revisão dos processos clínicos das crianças e adolescentes seguidas em consulta por tumor da tiróide no período entre 1991 e 2015.

Resultados: No período estudado houve um total de 31 casos, em que 84% eram do sexo feminino, a média de idade na primeira consulta foi de 11 anos, com mínimo de 2 anos e máximo de 18 anos. Em 17 casos (87%) a função tiroideia era normal, em 2 havia hipotireoidismo e em 2 hipertireoidismo. Em 26% dos casos havia história familiar de patologia da tiróide na família.

A clínica de apresentação foi sobretudo de nódulo palpável ou tumefacção cervical, ambos na mesma percentagem, de 32,3%. Em 61% dos casos foi realizada citologia aspirativa. Foi realizada cintigrafia em 80% dos casos. Foram submetidos a tiroidectomia total 87% dos casos. Dos quatro casos submetidos a tiroidectomia parcial, apenas um acabou por fazer total.

O tumor mais frequente foi o papilar em 45% dos casos, seguido do folicular em 19,5%. Em 16% a tiroidectomia foi profiláctica por mutações MEN, 4 casos 2A e 1 caso 2B. Houve 1 caso de tumor medular. Havia atingimento ganglionar, em 39% dos casos. Em 29% dos casos foi necessário fazer terapêutica com iodo radioactivo.

Não houve nenhum caso de lesão do nervo laríngeo recorrente. Registou-se um total de 16% (n=5) de casos com lesão das paratiróides com hipoparatiroidismo secundário. No período de estudo houve um óbito - um caso de tumor medular da tiróide.

Conclusões: Na nossa amostra verificou-se predomínio do sexo feminino e do tumor papilar, dados concordantes com os encontrados na literatura. Existem poucos estudos na população pediátrica, o que tem dificultado a obtenção de consensos em relação a vários aspectos do seu tratamento e seguimento.

Perante um nódulo ou bócio, é importante a citologia para um diagnóstico precoce e tratamento atempados, num centro com equipa multidisciplinar experiente. O prognóstico é bom, sendo que nos casos analisados registou-se apenas um óbito (carcinoma medular associado a MEN 2b).

DISMORFIAS, SÍNDROME DE INTERRUPÇÃO DA HASTE HIPOFISÁRIA E DÉFICE DE BIOTINIDASE: DIFERENTES IDENTIDADES OU A MESMA DOENÇA?

Marlene Abreu¹, Philippe Klee², Céline Girardin², Mirjam Dirlewanger², Valérie Schwitzgebel²

1 Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Matosinhos, Porto, Portugal; 2 Unidade de Endocrinologia e Diabetologia Pediátricas, Hospitais Universitários de Genebra, Suíça.

Introdução: O síndrome de interrupção da haste hipofisária (SIHH) é um defeito congénito da linha média caracterizado pela tríade de haste hipofisária fina ou ausente, hipófise posterior ectópica e aplasia/hipoplasia da hipófise anterior. Manifesta-se habitualmente por défices hormonais pituitários combinados. Vários estudos têm demonstrado que mutações em diversos fatores de transcrição estão implicados (HESX, LHX3, LHX4, SOX3, SOX2, OTX2, GLI2, etc).

Caso clínico: prematuro de 32 semanas+6 dias (pós-amniocentese por polihidramnios), parto vaginal, índice de Apgar 2/6/7 com necessidade de reanimação e ventilação invasiva, tendo sido internado na Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais dos Hospitais Universitários de Genebra. Apresentava somatometria adequada à idade gestacional e dismorfias: fácies triangular com microstomia e retrognatia, baixa implantação dos pavilhões auriculares, palato ogival, prega palmar única e micropénis. Nas primeiras horas de vida apresentou hipoglicemia, que se repetiu em D13, com necessidade de aumento do aporte de glucose intravenoso. Em D3 foi submetido a correção cirúrgica de comunicação inter-auricular e no pós-operatório apresentou uma hipotensão e bradicardia graves com paragem cardíaca e necessidade de tratamento com múltiplas aminas. De D9 a D16 novos episódios de hipotensão com necessidade de reintrodução de suporte inotrópico. Por ausência de outra etiologia aparente, foi efetuado estudo hormonal que veio a evidenciar um défice corticotrófico (cortisol 96 nmol/L e ACTH 9mg/l) e tireotrófico (TSH 0.105mUI/l e T4 livre 5.1pmol/l), tendo iniciado tratamento de substituição hormonal que permitiu a suspensão das aminas. Em D17 apresentou convulsões que foram interpretadas no contexto de um défice de biotinidase diagnosticado pelo rastreio metabólico neonatal, tendo iniciado terapêutica com biotina em D19. O eixo somatotrófico foi avaliado às 6 semanas de vida com GH baixa (0.28mcg/l) em doseamento único, mas IGF-BP3 normal (1mg/l).

A RMN cerebral efetuada às 40 semanas de idade corrigida mostrou uma haste hipofisária fina, hipófise posterior ectópica e hipoplasia da hipófise anterior, estabelecendo o diagnóstico de SIHH.

Aos 2 meses de vida (período da mini-puberdade), a LH, FSH e testosterona eram indetectáveis, pelo que associados ao micropénis sugerem um défice gonadotrófico, a reavaliar posteriormente na altura da puberdade.

O peso, estatura e velocidade de crescimento evoluíram abaixo do percentil 3 nos primeiros meses de vida, pelo que foi efetuada prova de estimulação da GH com glucagon que comprovou um défice somatotrófico (máx 0.5 mcg/l), tendo sido iniciado tratamento com hormona de crescimento aos 13 meses.

Do estudo genético, o CGH-array realizado no período pré-natal foi normal, com cariótipo 46,XY. O estudo de genes associados ao SIHH encontra-se ainda em curso num centro de investigação no Reino Unido.

Conclusão: Não foi encontrada na literatura descrição de associação entre SIHH e défice de biotinidase. A apresentação precoce e grave de défices hormonais pituitários combinados associada a síndrome dismórfica e defeitos da linha média são sugestivos de uma etiologia genética com interrupção da embriogénese hipofisária. Apesar de já haver várias mutações descritas, muitos doentes ainda não têm uma etiologia estabelecida, pelo que este caso salienta a importância da necessidade de continuar a investigação de outros genes potenciais implicados.

C5

CARATERIZAÇÃO DE UMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA COM SÍNDROME DO OVÁRIO POLIQUÍSTICO

Cláudia Patraquim¹, Vera Fernandes², Sofia Martins^{1,3}, Olinda Marques^{2,3}, Ana Antunes^{1,3}

1 Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 2 Serviço de Endocrinologia, Hospital de Braga; 3 Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Hospital de Braga

Introdução: A Síndrome do Ovário Poliquístico (SOP) é a causa mais frequente de hirsutismo na adolescência, sendo responsável por 85% dos casos.

Objetivos: Avaliar as características demográficas, antecedentes familiares e pessoais, características clínico-laboratoriais ao diagnóstico e tratamento instituído em adolescentes com SOP.

Métodos: Estudo observacional, descritivo e retrospectivo das adolescentes com SOP, seguidas na consulta de Endocrinologia Pediátrica, entre Janeiro de 2012 e Junho de 2015.

Resultados: Foram incluídas 68 adolescentes com idade mediana de diagnóstico de 15 anos, variando de 12 a 17 anos. Relativamente aos antecedentes familiares, 47,1% tinha antecedentes de SOP ou hirsutismo em familiares de 1º ou 2º grau, 30,9% de DM2, 26,5% de HTA, 20,6% de obesidade e 14,7% de dislipidemia. Pubarca precoce estava descrita em 21% dos casos. Na apresentação clínica, destaca-se a elevada frequência de irregularidades menstruais (73,5%), hirsutismo (61,4%), acne (56,1%) e acantose nigricans (48,5%). Mais de 2/3 (67,7%) da amostra apresentava excesso ponderal ou obesidade, e mais de metade era obesa (51,5%). A TAS média foi de $117,9 \pm 8,6$ mmHg e a TAD de $61,6 \pm 9,6$ mmHg. Na avaliação laboratorial, 71,2% apresentava hiperandrogenismo (testosterona total ≥ 55 ng/dL), 35% hiperinsulinemia em jejum (insulina ≥ 16 uUI/mL) e 66,7% manifestava elevação do HOMA-IR ($\geq 2,6$). Mais de 60% apresentava um perfil lipídico com doseamentos superiores ao desejável (Colesterol total ≥ 170 mg/dL ou HDL ≤ 45 mg/dL ou LDL ≥ 110 mg/dL ou Triglicerídeos ≥ 90 mg/dL). Relativamente à decisão terapêutica na primeira consulta (n=58), 75,9% iniciaram medidas não farmacológicas, 12,1% anticoncepcional oral (ACO), 6,9% metformina, 3,4% associação de ACO com metformina e 1,7% associação de ACO com anti-androgénicos. Aos 6 meses de seguimento (n=50), 18% foram orientadas a manter medidas não farmacológicas, 50% medicadas com esquema incluindo ACO e 46% incluindo metformina. Aos 12 meses (n=37), 5,4% mantiveram medidas não farmacológicas, 73% medicadas com esquema incluindo ACO e 48,6% incluindo metformina. Aos 2 anos de seguimento (n=34), apenas 2,9% mantinham medidas não farmacológicas, a prevalência de adolescentes com ACO ascendeu aos 76,5% e com metformina aos 47%.

Conclusão: Na coorte em estudo verificou-se uma elevada prevalência de excesso ponderal/obesidade, insulinoresistência e dislipidemia. Embora inicialmente a orientação terapêutica mais comum seja a não farmacológica, há uma grande tendência para a instituição de terapêutica farmacológica, sobretudo com ACO.

IMPACTO METABÓLICO DO EXCESSO PONDERAL E OBESIDADE NUMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA COM SÍNDROME DO OVÁRIO POLIQUÍSTICO

Vera Fernandes¹, Cláudia Patraquim², Sofia Martins^{2,3}, Ana Antunes^{2,3}, Olinda Marques^{1,3}

1 Serviço de Endocrinologia, Hospital de Braga; 2 Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 3 Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Hospital de Braga.

Introdução: A Síndrome do Ovário Poliquístico (SOP) é mais frequente em adolescentes obesas e nesta entidade verifica-se um risco acrescido de diabetes *mellitus* tipo 2 (DM2), síndrome metabólica e doença cardiovascular.

Objetivos: Numa coorte de adolescentes com SOP, avaliar a prevalência e impacto do excesso de peso/obesidade nas características clínico-laboratoriais ao diagnóstico

Métodos: Estudo retrospectivo e analítico das adolescentes com SOP, seguidas na consulta de Endocrinologia Pediátrica, entre Janeiro de 2012 e Junho de 2015. Consultaram-se os processos clínicos e dividiu-se a amostra de acordo com o Índice de Massa Corporal (IMC), procedendo-se posteriormente a uma análise comparativa entre as jovens normoponderais e aquelas com excesso peso ou obesidade.

Resultados: Nas 68 doentes incluídas, a idade mediana de diagnóstico foi de 15 anos, variando de 12 a 17 anos. Mais de 2/3 (67,6%) da amostra apresentavam excesso de peso ou obesidade ao diagnóstico. Na análise comparativa entre adolescentes normoponderais e com excesso de peso/obesidade verificou-se que este último grupo apresentava maior prevalência de DM2 e obesidade nos seus antecedentes familiares (41,3% versus 9,1%, $p=0,007$; e 30,4% versus 0%, $p=0,004$, respetivamente). Relativamente às manifestações clínicas, adolescentes com excesso ponderal/obesidade apresentaram prevalência significativamente maior de acantose nigricans (67,4% versus 9,1%, $p<0,001$) e a TAS média foi mais elevada (119,4 versus 114,9mmHg, $p=0,044$). Analiticamente, o grupo com excesso peso/obesidade apresentou níveis mais elevados de glicose em jejum (88 versus 82,5mg/dL, $p=0,014$), insulinemia em jejum (13,4 versus 8,0 uUI/mL, $p=0,046$), colesterol LDL (90,5 versus 76, $p=0,029$) e níveis mais baixos de colesterol HDL (43 versus 60mg/dL, $p<0,001$). A insulinoresistência, determinada pelo cálculo do HOMA-IR ($\geq 2,6$), mostrou-se significativamente mais prevalente no grupo com excesso peso/obesidade (77,4% versus 25%, $p=0,005$).

Conclusão: Na coorte em estudo verificou-se que o excesso de peso/obesidade apresentava um impacto metabólico significativo associando-se a outros fatores de risco cardiovasculares.

C7

MEN2A – CASUÍSTICA DA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA

Inês Dias¹, Lígia M. Ferreira², Cláudia Piedade³, Joana Serra Caetano⁴, Rita Cardoso⁴, Isabel Dinis⁴, Manuel Ramos³, Alice Mirante⁴

1 Centro Hospitalar de Leiria; 2 Centro Hospitalar Tondela-Viseu; 3 Serviço de Cirurgia e Queimados, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC; 4 Consulta de Endocrinologia Pediátrica, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC.

Introdução/Objectivo: A síndrome de neoplasias endócrinas múltiplas de tipo 2 (MEN 2) constitui um grupo de doenças de transmissão autossómica dominante, caracterizadas pela existência de mutações ativadoras do proto-oncogene RET. O tipo 2 A é o mais comum dos síndromes MEN 2, e caracteriza-se por carcinoma medular da tireóide (CMT), feocromocitoma e hiperplasia das paratireóides. A possibilidade de realizar teste genético nos membros das famílias afetadas por MEN 2 A tornou-se uma ferramenta muito importante na abordagem destes doentes e na decisão da tireoidectomia profilática. O **objetivo** deste trabalho foi realizar a caracterização das crianças com o diagnóstico de MEN 2 A, em seguimento na consulta de endocrinologia pediátrica do Hospital Pediátrico de Coimbra.

Materiais/Métodos: Estudo retrospectivo descritivo, realizado através da consulta do processo clínico das crianças com o diagnóstico de MEN 2 A que atualmente se encontram em seguimento na consulta de endocrinologia pediátrica. Foram estudadas as seguintes variáveis: idade da primeira consulta, tipo de mutação, idade de realização de tireoidectomia profilática e alterações encontradas na anatomia patológica. Foram utilizados os critérios da American Thyroid Association para classificação do nível de risco das mutações.

Resultados: Atualmente estão em seguimento cinco crianças com o diagnóstico de MEN 2 A, três do sexo masculino. A média de idades da primeira consulta foi de 4,7 anos (mínimo 2,3; máximo 8,6 anos). Em relação à mutação do gene RET, duas têm mutação no codão 611 (nível B/risco moderado) e três no codão 634 (nível C/alto risco), tendo todas indicação para tireoidectomia profilática antes dos 5 anos de idade. Todas, com exceção de uma criança que tem atualmente tem 3,5 anos, realizaram tireoidectomia total profilática: duas crianças aos 5, uma aos 6, e uma aos 8 anos. Apenas uma, com mutação no codão 634, que realizou tireoidectomia aos 5 anos, apresentou alterações ao exame microscópico, com hiperplasia de células C. Uma das crianças desenvolveu hipoparatiroidismo secundário à cirurgia.

Conclusão: Duas crianças não realizaram tireoidectomia profilática na idade recomendada, o que se deveu ao encaminhamento tardio para a consulta. De acordo com o descrito na literatura, a maioria das mutações do gene RET localizam-se no codão 634, o que também se verificou nas crianças em seguimento na nossa consulta. Após tireoidectomia é necessário manter o seguimento destas crianças para terapêutica hormonal de substituição, e vigilância do risco de outros tumores, feocromocitoma e hiperparatiroidismo.

SÍNDROME DE TURNER: VARIABILIDADE GENÉTICA E FENOTÍPICA

Lia Ferreira¹, Sílvia Silva², Sofia Aires², Maria João Oliveira⁴, Maria Helena Cardoso¹, Teresa Borges⁴

1 Serviço de Endocrinologia Diabetes e Metabolismo, Centro Hospitalar do Porto; 2 Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Baixo Alentejo; 3 Serviço de Pediatria, Hospital São Teotónio; 4 Serviço Pediatria, Centro Hospitalar do Porto.

Introdução: A Síndrome de Turner (ST) é uma monossomia total ou parcial do cromossoma X, que ocorre de forma esporádica, afetando 1 em cada 2000-5000 recém-nascidos fenotipicamente femininos. Habitualmente cursa com baixa estatura, disgenesia gonadal e outras anomalias associadas.

Objetivo: Descrever as características genótípicas e fenotípicas das doentes com ST seguidos na consulta de Endocrinologia Pediátrica e correlacionar o seu fenótipo com o genótipo.

Métodos: Estudo retrospectivo com base na análise dos processos clínicos de 31 doentes com diagnóstico de Síndrome de Turner seguidas em consulta de Endocrinologia Pediátrica entre 2003 e 2015. Com base no seu cariótipo, as doentes foram divididas em dois grupos: Grupo A: monossomia completa (45,X) e Grupo B: outras anomalias do cromossoma X (mosaicismos, monossomias parciais, isocromossomas, cromossoma em anel, deleções) e foram analisadas as características clínicas dos dois grupos. A análise estatística foi realizada através do SPSS V22.0.

Resultados: Das 31 doentes incluídas no estudo, 13 (41,9%) foram diagnosticadas com monossomia completa (45,X) e as restantes 18 (58,1%) com outras alterações do cromossoma X. A análise comparativa entre os dois grupos para as variáveis idade de diagnóstico, baixa estatura, amenorreia primária, malformações cardíacas, renais e tiroidite auto-imune está apresentada na seguinte tabela.

	Grupo A (N, %)	Grupo B U(N,%)	p *
Idade de diagnóstico (média, DP)	5,4±4,7 anos	5,4±4,7 anos	0,849
Baixa estatura (N, %)	13/13 (100%)	14/18 (77,8%)	0,069
Amenorreia primária (N, %)	8/9 (88,9%)	3/7 (42,9%)	0,049
Malformações cardíacas (N, %)	4/13 (30,8%)	4/18 (22,2%)	0,623
Malformações renais (N, %)	3/13 (23,1%)	5/18 (27,8%)	0,552
Tiroidite auto-imune (N, %)	3/13 (23,1%)	3/17 (17,6%)	0,604

*Teste Qui-quadrado para variáveis categóricas e teste T-student para amostras contínuas

Conclusão: Este estudo vem de encontro aos dados da literatura, que descrevem maior gravidade no fenótipo clínico associado à monossomia completa do cromossoma X. É fundamental o diagnóstico precoce e seguimento multidisciplinar das doentes com Síndrome de Turner, com o objetivo de monitorizar as morbilidades associadas e assegurar um adequado desenvolvimento biopsicossocial.

C9

EXCESSO DE PESO: NEM SEMPRE A CAUSA É EXÓGENA

Ana Margarida Garcia¹, Catarina Rúbio², Catarina Salgado³, Patrícia Ferreira²

1 Área de Pediatria Médica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar de Lisboa Central; 2 Serviço de Pediatria Hospital Vila Franca de Xira; 3 Departamento de Pediatria Médica, Hospital de Santa Maria.

Introdução: O excesso de peso e obesidade são um problema maior de Saúde Pública em Portugal.

Na maioria das situações, trata-se de uma condição multifactorial, influenciada pela genética, ingestão nutricional, nível de actividade física e factores ambientais e sociais. Raramente, a obesidade pediátrica pode ser atribuída a causa endocrinológica, sendo o hipotireoidismo a causa mais frequente.

Caso Clínico: Adolescente, sexo feminino, 10 anos, antecedentes pessoais irrelevantes, referenciada à consulta de Pediatria/Apoio de Endocrinologia por aumento ponderal com dois anos de evolução, após período de stress intrafamiliar. Apresentava sonolência excessiva, intolerância ao frio, obstipação, cansaço fácil com intolerância a pequenos esforços e paragem de crescimento com 5 meses de evolução. Hábitos alimentares razoáveis e actividade física escassa. Nega medicação habitual.

Antecedentes familiares de tias e avó materna com hipotireoidismo.

À observação, destacava-se estatura de 131,5 cm (P10-25), peso 40,4 Kg (P75-90), IMC 23,4 (P85-95), perímetro cintura 68,0 cm (P75-90). Estatura-alvo familiar 167,0 cm (P75). Estadio pubertário A1P2M1. FC 49 bpm, tensão arterial 93/61 mmHg. Exame neurológico sem alterações. Apresentava, ainda, humor deprimido, palidez das mucosas, pele macilenta, cabelo fraco. Glândula tiroideia não palpável.

Analiticamente, TSH 1519,5 mIU/L (0,9-4,1), fT4 0,11 ng/dL (0,8-1,5), Ac. Anti-tiroglobulina e Ac. Anti-tiroperoxidase positivos. Hemoglobina 10,6 g/dL (11,0-14,0), VGM 99,0 fL (72,0-86,6), colesterol total 412 mg/dL (70-175) e colesterol LDL 320 mg/dL (<115). A ecografia da glândula tiroideia apresentava glândula atrofiada de dimensões reduzidas com aspectos sugestivos de processo de tiroidite.

Iniciou terapêutica de substituição com levotiroxina em esquema crescente até um máximo de 2,8 µg/Kg/dia. Após 3 meses de terapêutica verificou-se perda ponderal de 4kg, recuperação do crescimento e melhoria dos restantes achados clínicos, em paralelo com normalização da função tiroideia.

Conclusão: No presente caso, a elevação da TSH e a diminuição da fT3 e fT4, na presença de anticorpos positivos anti-tiroglobulina e anti-tiroperoxidase, indica-nos tratar-se de um hipotireoidismo secundário a tiroidite de Hashimoto.

O presente caso pretende alertar para causas secundárias de excesso de peso, como o hipotireoidismo, que deve ser sempre rastreado na presença de desaceleração do crescimento concomitante. O diagnóstico precoce, com adopção de estilos de vida saudáveis e instituição terapêutica adequada permitem reverter o excesso de peso e outras alterações associadas, bem como recuperar o crescimento estatural.

APRESENTAÇÃO E SEGUIMENTO DE CRANIOFARINGIOMAS EM IDADE PEDIÁTRICA

João Silva¹, Catarina Limbert², Daniel Macedo³, Ana Silva⁴, Amets Iraneta⁵, Rosa Pina², Lurdes Lopes²

1 Serviço de Endocrinologia Hospital das Forças Armadas, 2 Serviço Endocrinologia Pediátrica Hospital D.Estefânia, 3 Serviço Endocrinologia Instituto Português de Oncologia Lisboa, 4 Serviço Pediatria Centro Hospitalar Barreiro-Montijo, 5 Serviço de Neurocirurgia Hospital D.Estefânia

Introdução: Os craniofaringiomas são tumores histologicamente benignos, provenientes de remanescentes da bolsa de Rathke. No entanto, atendendo ao seu tamanho e localização perto de estruturas vitais, quer o tumor em si como o seu tratamento pode condicionar uma alta prevalência de morbilidade.

Objectivo: Caracterização da forma de apresentação dos craniofaringiomas e da sua evolução pós-cirúrgica

Métodos: Estudo retrospectivo de crianças com intervenção cirúrgica a craniofaringioma, entre 2005-2015, nesta instituição. Foram excluídos todos aqueles sem diagnóstico histológico de craniofaringioma. Foram avaliados os seguintes parâmetros: sexo, idade e clínica ao diagnóstico, dados antropométricos, dados laboratoriais e imagiológicos e modalidade de tratamento, tempo de seguimento, sequelas pós-cirúrgicas clínicas e laboratoriais e taxa de mortalidade. Os dados foram analisados por métodos de estatística descritiva.

Resultados: Foram incluídas 6 crianças, com diagnóstico de craniofaringioma em média aos 7,2 anos (entre 0 meses e os 12 anos). Um doente foi diagnosticado no 1º dia de vida por prematuridade, não apresentando a semiologia clássica, sendo excluído da avaliação clínica inicial. Nos restantes doentes, a apresentação clínica mais comum foi a cefaleia em 80% (4/5); três doentes apresentaram alterações visuais (amaurose completa num caso), 2 baixa estatura, 1 náuseas e vômitos e outro excesso ponderal. Na altura do diagnóstico, 2 doentes não apresentavam défices endocrinológicos. Os restantes 4 apresentavam défice de GH. 2 tinham concomitantemente défice de TSH e destes um tinha também défice de ACTH. No que respeita à cirurgia, em metade dos casos (3/6) optou-se por excisão total, tendo sido realizada excisão parcial nos restantes. Nestes últimos, houve crescimento posterior do tumor tendo dois doentes realizado novamente excisão parcial e um ressecção total e quimioterapia adjuvante. Num doente submetido a excisão total, houve recidiva da doença, estando a aguardar a re-intervenção. O seguimento médio foi de 39,3 meses (12 a 72 meses). À data da última avaliação, quatro doentes eram obesos, 2 mantinham as alterações visuais iniciais, tendo um recuperado. Dos 4 doentes que apresentaram défices endocrinológicos prévios à cirurgia, 2 mantiveram os seus défices, 1 desenvolveu Diabetes Insipidus (DI) e outro ficou com pan-hipopituitarismo e DI. Os 2 doentes sem défices prévios à cirurgia ficaram com pan-hipopituitarismo e DI.

Conclusões: Os craniofaringiomas apresentam à data de diagnóstico uma alta prevalência de défices endocrinológicos. No entanto, atendendo à cirurgia, os défices são ainda mais elevados no período pós-cirúrgico, havendo necessidade de reposição hormonal ao longo da vida. O centro do apetite, a nível hipotalâmico pode também ser afetado, reflectindo-se no aumento da prevalência de obesidade.

C11

HIPERPLASIA CONGÊNITA DA SUPRA-RENAL: EXPERIÊNCIA DE UMA UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA

Raquel Almeida¹, Catarina Maia², Andreia Teles³, Ana Luísa Leite³, Rosa Campos³

1 Interna de formação específica em Endocrinologia do Centro Hospitalar do Porto; 2 Interna de formação específica em Pediatria do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia; 3 Assistente hospitalar Pediatria do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia

Introdução: O termo hiperplasia congénita da supra-renal (HCSR) designa um grupo de doenças genéticas que envolve as enzimas da biossíntese do cortisol. As manifestações clínicas dependem do nível de bloqueio enzimático e a gravidade da doença depende do grau de actividade enzimática. Nas formas ditas “não clássicas” a actividade enzimática poderá ser suficiente para manter uma produção glico e mineralocorticoide adequada, sendo a apresentação clínica muito variável, desde a ausência completa de sintomas, à presença de um ou vários sinais de hiperandrogenismo e/ou crescimento infantil acelerado com fusão epifisária precoce e baixa estatura final. A introdução de terapêutica está indicada nos casos sintomáticos mas não é consensual fazê-lo com o intuito de promover o crescimento.

Objectivos: Avaliar a apresentação clínica, crescimento e controlo metabólico de um grupo de crianças com HCSR.

Métodos: Estudo retrospectivo realizado através da consulta dos processos clínicos das crianças com diagnóstico de HCSR acompanhadas na consulta de Endocrinologia Pediátrica do CHVNGE entre 1999-2014.

Resultados: Foram identificadas 16 crianças com diagnóstico de HCSR, 11 (68.8%) das quais pertencentes ao sexo feminino. A idade de apresentação variou entre 15 dias e 13 anos. Dois casos apresentaram a forma clássica: uma menina com hipertrofia do clitóris e um menino com a forma perdredora de sal. Os restantes casos -HCSR não clássica- apresentaram-se com aceleração do crescimento e pubarca precoce (8 casos), puberdade precoce (4 casos) e hirsutismo (dois casos). Três crianças perderam-se do seguimento. Das 13 restantes, 9 (69.2%) iniciaram tratamento com glucocorticóides tendo as restantes permanecido em vigilância. Cinco das crianças acompanhadas já atingiram a idade adulta, três das quais atingiram estatura igual ou superior à estatura familiar prevista. As duas crianças com compromisso da estatura final, tinham realizado tratamento com glucocorticóides até ao final dos crescimento. Atualmente mantém-se oito crianças em seguimento na consulta de endocrinologia pediátrica (mediana de idades de 11 anos), cinco das quais estão medicadas com glucocorticóides apresentando uma evolução adequada dos sinais pubertários e uma aparente boa recuperação da estatura tendo em conta a evolução da idade óssea.

Discussão e conclusão: A forma não clássica da deficiência de 21 hidroxilase corresponde a uma das doenças autossómicas recessivas mais frequentes com uma prevalência que varia de acordo com a raça e etnia mas que pode alcançar os 4%. Encontra-se muito provavelmente subdiagnosticada, principalmente no sexo masculino, mas o seu diagnóstico poderá ter repercussões futuras, nomeadamente em termos de fertilidade e aconselhamento genético. A nossa série mostra que com a vigilância e tratamento médicos adequados as crianças com HCSR têm capacidade de apresentar um crescimento e puberdade normais.

INSUFICIÊNCIA CORTICOSUPRARENAL AGUDA – CASO CLÍNICO

Lígia M. Ferreira¹, Inês Dias², Joana Serra Caetano³, Rita Cardoso³, Isabel Dinis³, Alice Mirante³

1 Centro Hospitalar Tondela-Viseu; 2 Centro Hospitalar de Leiria; 3 Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Consulta de Endocrinologia Pediátrica, Hospital Pediátrico de Coimbra, CHUC

Introdução: A insuficiência corticossuprarrenal é uma doença endócrina rara, caracterizada pela diminuição dos níveis séricos de glucocorticóides. Pode ser primária, em que a destruição auto-imune das glândulas suprarrenais é a causa mais frequente, ou secundária a alterações das estruturas hipotálamo-hipofisárias. As manifestações clínicas podem ser muito subtis, requerendo um alto grau de suspeição para o seu diagnóstico.

Caso clínico: Adolescente do sexo masculino, de 16 anos, com diagnóstico de perturbação do comportamento alimentar do tipo restritivo, com perda de 20% do peso no último ano, recorreu ao serviço de urgência por anorexia, cansaço, dores musculares na região lombar e membros superiores e inferiores associada a diminuição da força muscular com uma semana de evolução. Ao exame objetivo verificou-se hiperpigmentação cutâneo-mucosa e sinais de desidratação. Fez avaliação analítica que revelou hiponatrémia (125 mmol/L), hipercaliémia (5,13mmol/L), sem acidose, elevação de CPK (668 UI/L), presença de mioglobina na urina; elevação de ACTH (> 1250pg/mL) e diminuição do cortisol (<1µg/dL), elevação da renina (8785 µU/mL) e diminuição da aldosterona (37,4pg/mL). Diagnosticada insuficiência corticossuprarrenal aguda, tendo feito correção de desequilíbrios eletrolíticos e iniciado hidrocortisona em doses elevadas, associada a fludrocortisona, com melhoria da sintomatologia. Da investigação realizada é de salientar: ecografia renal e suprarrenal sem alterações e anticorpos anti-glândula supra-renal positivos, sem outros auto-anticorpos positivos, pelo que foi feito o diagnóstico definitivo de insuficiência corticossuprarrenal aguda primária auto-imune. Ao terceiro dia de terapêutica já apresentava normalização laboratorial.

Comentários/Conclusão: Os autores alertam para a clínica subtil de insuficiência corticossuprarrenal. Este caso foi confundido com uma perturbação do comportamento alimentar, associando-se a rabdomiólise, que reverteu com o tratamento da insuficiência corticossuprarrenal. De realçar que a insuficiência corticossuprarrenal aguda é potencialmente fatal, devido ao compromisso hemodinâmico e à hipercaliémia.

C13 AVALIAÇÃO DA SENSIBILIDADE À HIPOGLICÉMIA NUMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA – ESTUDO PROSPETIVO

Virgínia Machado, Sílvia Neto, Carolina Faria, Brígida Robalo, Carla Pereira, Lurdes Sampaio

Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE

Introdução: A diminuição da sensibilidade à hipoglicémia (DSH) em doentes com Diabetes mellitus tipo 1 (DM1) compromete a identificação precoce e tratamento atempado da hipoglicémia, levando ao aumento do risco de ocorrência de eventos graves. A sua prevalência é desconhecida em idade pediátrica.

Objectivo: Avaliação do estado de sensibilidade à hipoglicémia num grupo de crianças e adolescentes com o diagnóstico de DM1, em seguimento na consulta de Endocrinologia Pediátrica de um hospital terciário.

Material e métodos: Estudo transversal descritivo analítico, desenvolvido entre fevereiro e maio de 2015 (3 meses). Inclusão de doentes com DM1 há pelo menos 6 meses e com idades entre os seis e os 18 anos. Aplicação de um questionário validado para idade pediátrica para identificação de doentes com DSH.

Resultados: Os questionários foram completados por 60 doentes (40,3% do total de doentes em seguimento). A amostra apresenta uma idade média de 13,2 anos e um predomínio do sexo feminino (55%). A DSH verificou-se em 83,3%. Os doentes com DSH tiveram um início da doença numa idade mais precoce ($P < 0,05$), mais anos de doença ($P < 0,05$) e médias de Hemoglobina A1C mais baixas nas duas consultas prévias ($P < 0,05$). Não foi encontrada diferença estatisticamente significativa da sensibilidade à hipoglicémia entre os doentes com administração contínua (bomba de insulina) e aqueles com esquema de múltiplas administrações de insulina. Registaram-se 21 episódios de hipoglicémia grave/ severa que não foram mais frequentes no grupo com DSH.

Discussão: Verificamos na nossa amostra uma percentagem de doentes com DSH superior ao descrito na literatura. Os factores associados ao desenvolvimento de DSH foram coincidentes com os reportados noutras series. A aplicação deste questionário constituiu uma importante forma de rastreio da DSH, permitindo a identificação dos doentes em risco. Apesar das novas modalidades terapêuticas, da intensificação dos regimes de insulina e da formação proporcionada aos doentes, há ainda um importante caminho a percorrer na prevenção da hipoglicémia.

TRATAMENTO DA CETOACIDOSE DIABÉTICA NO EPISÓDIO INAUGURAL: EXPERIÊNCIA DUM CENTRO TERCIÁRIO (2004-2014)

Joana Serra-Caetano, Lia Gata, Alexandra Dinis, Rita Cardoso, Isabel Dinis, Alice Mirante

Unidade de Endocrinologia, Diabetes e Crescimento, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A cetoacidose diabética (CAD) é uma emergência endócrina. O seu tratamento, nomeadamente a reposição hidroelectrolítica e a dose de insulina, é ainda controverso.

Objectivos: Avaliar a eficácia e a segurança do tratamento da CDA. O nosso protocolo consiste na rehidratação com soro fisiológico nas primeiras 2 horas, seguido pela perfusão de insulina (0.1 U/kg/h) associada a NaCl a 0.45% com glicose a 5%. A substituição de potássio é efectuada com fosfato monopotássico nas primeiras 12h.

Métodos: Estudo retrospectivo incluindo crianças e adolescentes com CAD moderada a grave no episódio inaugural de DM1, observadas desde 2004. Dados analisados: dose de perfusão de insulina, glicémia, pH, osmolaridade, sódio corrigido, potássio e fosfato ao longo das primeiras 12h. Análise estatística com SPSS21 ($p < 0,05$).

Resultados: Foram admitidos 142 novos casos de DM1, 38 com CAD, sendo 22 CAD moderada a grave; 15(68.2%) do sexo feminino e 11(50%) CAD grave. A idade média à data de diagnóstico foi de 8.5 ± 3.8 anos. À admissão, a média da glicémia foi 528 ± 138 mg/dL, osmolaridade 310 ± 12 mosm/kg, sódio corrigido 146 ± 5 mmol/L, de potássio 4.5 ± 0.73 mmol/L e de fosfato 1.5 ± 0.5 mmol/L. A dose média da perfusão de insulina no início do tratamento foi de 0.08 ± 0.03 U/kg/h. Ao longo das primeiras 12h, a média do aporte de glicose foi de 4.3 ± 1.3 gr/U/h, de potássio foi de 0.13 ± 0.04 mmol/kg/h, de sódio 0.33 ± 0.1 mmol/kg/h e de fosfato de 0.06 ± 0.02 mmol/kg/h. Ocorreu hipocaliémia (< 3.5 mmol/L) em 10(45%) casos e hipofosfatémia (< 0.9 mmol/L) em 8(36%) dos casos. Não houve casos de hipocalcémia ou edema cerebral. Houve diferença significativa ao longo das 12h relativamente a glicémia, pH, sódio corrigido e osmolaridade ($p < 0.0001$). Houve variação significativa da caliémia, com descida nas primeiras 4h e elevação a partir da 8ªh. Ocorreu ao longo das primeiras 8h, uma descida não significativa do sódio.

Conclusões: O nosso protocolo permitiu o tratamento seguro da CAD no episódio inaugural, com correcção gradual da desidratação e da acidose, e sem complicações. Deve ser aumentado o aporte de potássio e de sódio nas primeiras 4-8h de tratamento.

C15 SISTEMA DE ACONSELHAMENTO DE BÓLUS DE INSULINA NUMA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA

Liliana Branco¹, Vera Fernandes², Olinda Marques^{2,3}, Susana Carvalho³, Sofia Martins³, Carla Meireles¹, Ana Antunes³

1 Serviço de Pediatria, Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães; 2 Serviço de Endocrinologia, Hospital de Braga; 3 Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga.

Introdução: A abordagem terapêutica da diabetes mellitus tipo 1 (DM1) é complexa, sendo essencial a otimização do controlo metabólico para a prevenção das suas potenciais complicações. O uso do sistema de aconselhamento de bólus (SAB) de insulina pode contribuir para a melhoria do controlo da doença.

Objetivos: Caracterizar as crianças e adolescentes com DM1 que utilizam o SAB de insulina e avaliar o seu impacto no controlo metabólico.

Metodologia: Análise retrospectiva e analítica dos doentes com DM1 a utilizar o Accu-check® Aviva Expert, seguidos em consulta de Endocrinologia e de Diabetologia Pediátrica de dois Hospitais da Região Minho, pertencentes ao mesmo Centro de Tratamento. Foram avaliadas variáveis sociodemográficas e clínicas antes e após o uso do sistema. Considerou-se um bom controlo metabólico um valor de HbA1c $\leq 7,5\%$.

Resultados: Dos 174 doentes com DM1 seguidos em consulta, 37 (21,6%) colocaram o sistema *Accu-check® Aviva Expert*, tendo sido excluídos 4 por curto seguimento (inferior a 1 mês). Obteve-se uma amostra total de 33 doentes (60,6% do sexo masculino), com idades compreendidas entre os 3 e os 18 anos (idade média de $11,7 \pm 3,5$ anos). Apresentavam uma mediana de duração da doença de 4 anos (variando de 0,3 a 13 anos). Cerca de 3/4 dos casos (72,7%) utilizava o *Accu-check® Aviva Expert* há mais de 6 meses (mediana 11 meses). A mediana da HbA1c antes da colocação do SAB foi 8,4%. Nos tempos analisados, observou-se uma diminuição constante da HbA1c em relação ao valor inicial da sua mediana, após 1 mês 7,9%, 3 meses 8,1% e 6 meses 8,2%, mas verificando-se uma maior descida aos 12 meses de seguimento (de 8,4% para 7,8%). No entanto, não houve diferenças estatisticamente significativas entre a HbA1c prévia e após a utilização do sistema ($p=0,476$). Aos 6 meses, verificou-se que, o índice de massa corporal era significativamente superior ao valor inicial (20 versus 18,5 kg/m², $p=0,005$). Aos 12 meses de seguimento, constatou-se de forma significativa, um aumento das necessidades diárias de insulina (0,84 versus 1,0 U/kg/dia, $p=0,007$) e uma redução do seu fator de sensibilidade (42 versus 33, $p=0,022$).

Conclusão: No presente estudo, mais de metade (51,5%) obteve uma melhoria dos valores iniciais de HbA1c. Contudo, apesar de se ter verificado uma descida da HbA1c em 0,6% aos 12 meses, não ficou claro o real impacto do SAB no controlo metabólico, eventualmente devido ao curto espaço de seguimento e ao número da amostra. Assim, torna-se fundamental a continuação do estudo e a revisão da sua correta utilização na prática clínica.

Palavras-chave: Diabetes mellitus tipo 1, Sistema de aconselhamento de bólus, Controlo metabólico, HbA1c

EXPERIÊNCIA DE TRÊS MESES COM O PRIMEIRO SISTEMA DE INFUSÃO CONTINUA SUBCUTÂNEA DE INSULINA COM PREVISÃO E PREVENÇÃO DE HIPOGLICÉMIAS

Sofia Martins, Susana Carvalho, Olinda Marques, Ana Antunes

Serviço de Endocrinologia do Hospital de Braga. Unidade de Endocrinologia e Diabetologia Pediátrica do Hospital de Braga

Introdução: As hipoglicemias constituem a principal preocupação dos familiares das crianças com Diabetes *mellitus* tipo 1 (DM1) em tratamento com insulinoterapia funcional, constituindo por vezes um obstáculo ao adequado controlo metabólico. O desejo de um sistema de infusão contínua (SISCI) com monitorização contínua da glicemia em tempo real e capacidade de detetar uma possível hipoglicemia prevenindo a sua ocorrência é agora uma realidade. Pretende-se partilhar a experiência clínica com o primeiro SISCI deste tipo recentemente colocado.

Descrição do caso: Criança de 9 anos do sexo masculino com diagnóstico de DM1 em Junho de 2015 com anticorpos anti insulina positivos e hemoglobina glicosilada de 14,5% ao diagnóstico, cujos pais pretenderam desde o início adquirir um SISCI com monitorização contínua da glicemia que lhe foi colocado um mês após o diagnóstico.

Foi efetuada a escolha e aquisição pelos pais do SISCI MiniMed 640G com SmartGuard® observando-se desde o início o uso contínuo da mesma, nunca sendo retirada mesmo em contacto com a água. Este sistema está programado para suspender a administração de insulina 30 minutos antes de uma possível hipoglicemia, mas reiniciando automaticamente a administração da insulina após a subida da glicemia (podendo permanecer suspenso até um tempo máximo de duas horas). Sinaliza também a possível ocorrência de uma hiperglicemia.

Ao longo destes três meses verificou-se o uso contínuo do sensor colocado no abdómen, tendo sido efetuadas calibrações do sensor através da medição da glicemia capilar as 0, 3h, 6 h e depois de 12 em 12 h, a longevidade do sensor teoricamente de 6 dias, não se verificou em todos os sensores neste caso.

Observou-se uma melhoria gradual do controlo metabólico tendo atualmente uma hemoglobina glicosilada de 7,6% (Affinion®) com uma dose diária total de insulina média de 14,6 unidades (59% bolus e 41% basal), 0,44 U/kg/dia, comparou-se a média de 12 semanas da glicemia capilar efetuada no glicómetro de 177 mg/dl (505 medições) e a a a média da glicemia do sensor 152 mg/dl (22.034 medições)

Neste espaço de tempo foram sinalizadas 18 hipoglicemias no sensor, 10 sem correspondência no glicómetro, ocorrendo um tempo médio de 2 h e 59 min de suspensão da administração de insulina diariamente.

Conclusão: Ao longo destes 3 meses detetaram-se menos de 1% de hipoglicemias pelo sensor, mais de metade delas sem correspondência no glicómetro. Observa-se uma diferença média de apenas 20mg/dl entre a glicemia medida pelo sensor e a glicemia capilar, correspondendo esta última ao valor de hemoglobina glicosilada atual. Esta diferença, o tempo de suspensão de administração de insulina diário e a longevidade dos sensores poderá estar na base de ainda não se ter atingido uma hemoglobina A1c <7,5%, apesar ainda do pouco tempo de evolução.

C17 SÍNDROME DE STICKLER ASSOCIADA À DIABETES MELLITUS TIPO 1

Lia Ferreira¹, Maria João Oliveira², Teresa Borges², Maria Helena Cardoso¹

¹ Serviço de Endocrinologia, Centro Hospitalar do Porto; ² Serviço Pediatria, Centro Hospitalar do Porto.

Introdução: A síndrome de Stickler é uma doença hereditária do tecido conjuntivo, transmitida de modo autossómico dominante, caracterizada por malformações auditivas, orofaciais, oculares e esqueléticas. É uma síndrome geneticamente heterogénea e está associada a mutações em pelo menos um dos três genes que codificam os colagénios que compõem o tecido conjuntivo: COL2A1, COL11A1 e COL11A2.

Caso Clínico: Rapariga com 13 anos, com antecedentes de Diabetes Mellitus tipo 1, sob terapia com perfusão subcutânea contínua de insulina, com bom controlo metabólico e catarata congénita no olho esquerdo, submetida a intervenção cirúrgica aos cinco anos de idade. Refere quadro com cerca de dois anos de evolução de queixas álgicas, a nível dos membros inferiores e superiores, nas articulações dos tornozelos, joelhos e mãos, bilaterais, mais intensas após períodos de imobilização e associadas a rigidez matinal. Ao exame objetivo apresentava fácies em lua-cheia, micrognatia, baixa implantação do cabelo e dos pavilhões auriculares, camptodactilia do 3º, 4º e 5º dedos de ambas as mãos e do 2º e 3º dedos de ambos os pés, com clinodactilia do 4º dedo do pé esquerdo e ainda cubito e joelhos valgus. Não apresentava sinais de edema articular. Efetuou estudo ecográfico dos joelhos e cotovelos que excluiu derrame intra ou peri-articular e RX do esqueleto que documentou: acentuação do valgismo dos cotovelos e das tíbias, deformidade em flexão das articulações interfalângicas proximais do 4º e 5º dedos esquerdos e deformidade em extensão da articulação metacarpofalângica do 5º dedo esquerdo e acentuado graus de valgismo das articulações metatarso-falângicas dos três primeiros dedos dos pés. Perante estas alterações foi referenciada à consulta de genética, onde foi realizado estudo genético, que confirmou tratar-se de uma síndrome de Stickler.

Discussão: A síndrome de Stickler é clinicamente muito heterogénea, dificultando o seu diagnóstico. Do conhecimento dos autores este é o primeiro caso descrito na literatura de associação entre Diabetes Mellitus tipo 1 e Síndrome de Stickler.

TERAPÊUTICA COM “BOMBA” DE INSULINA NA DIABETES: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Beatriz Fraga^{1,2}; Filipa Durão¹; Andreia Martins^{1,3}; Brígida Robalo¹; Carla Pereira¹; Lurdes Sampaio¹

1 Unidade Endocrinologia, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria-CHLN, Centro Académico de Medicina de Lisboa; 2 Departamento da Mulher e da Criança, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, EPE, São Miguel (Açores); 3 Departamento de Pediatria, Hospital Fernando da Fonseca.

Introdução: A Diabetes *Mellitus* (DM) tipo 1 é uma das doenças crónicas mais frequentes em idade pediátrica. A administração de insulina constitui a principal medida terapêutica, para além da implementação de hábitos de vida saudável. A introdução de esquemas de insulinoterapia intensiva com utilização de sistemas de perfusão subcutânea contínua tem permitido um melhor controlo metabólico e uma melhor qualidade de vida.

Métodos: Estudo retrospectivo com consulta de processo clínico das crianças com Diabetes *Mellitus* sob tratamento com bomba de insulina, seguidas na Unidade de Endocrinologia Pediátrica do Centro Hospitalar Lisboa Norte (CHLN). A análise dos dados foi efetuada em *Excel*® 2010.

Resultados: Obteve-se uma amostra total de 46 crianças com “bomba” de insulina colocada no CHLN, 7 das quais com seguimento noutros hospitais. A maioria das crianças foi diagnosticada com DM tipo 1, havendo 1 caso com DM tipo II e outro associado a Fibrose Quística. Em 3 casos verificaram-se antecedentes familiares de DM tipo 1. A idade média do diagnóstico foi aos 4,3 anos (min:0,8; máx:12,3) sendo a idade média de colocação da “bomba” aos 6,8 anos (min:0,9; máx:18,9). Os sistemas de perfusão contínua de insulina foram fornecidos pelo sistema nacional de saúde em 36 casos, sendo adquiridos pelos pais nos restantes casos. Quanto às comorbilidades, 4 casos são portadores de tiroidite, 3 de doença celíaca e 2 de asma, surgindo outros casos com trissomia 21, doença renal crónica, fibrose quística, epilepsia e lipodistrofia. A maioria dos casos (74%) encontrava-se sob esquema de insulinoterapia intensivo previamente à colocação do sistema. As indicações para colocação da bomba foram: HbA1C>7% (34), variabilidade de glicémias (27), necessidade de pequenas doses de insulina (13), hipoglicemias sem pródromo (5) e fenómeno de alvorada (2). Foi realizada a análise da evolução dos valores de HbA1c ao longo do tempo, verificando-se uma descida do valor médio da HbA1c de 8.7% (pré-bomba) para 8,3% após 2 anos. A evolução dos valores médios de HgA1c foi variável nos anos seguintes, sendo de 8% após 8 anos de seguimento. Verificou-se o surgimento de algumas complicações após colocação da bomba como avaria técnica (6), defeitos do cateter (2), infeção local (1) e lipodistrofia grave (1). De referir ainda a retirada da bomba em 3 casos por má adaptação à mesma.

Conclusão: A principal indicação para colocação de bomba de insulina foi o mau controlo metabólico, sendo a taxa de complicações relacionadas com a utilização da mesma baixa. Apesar da utilização de “bomba” de insulina permitir um melhor controlo metabólico e uma melhor qualidade de vida, o atingimento de glicémias e HbA1C alvo continua a constituir um desafio para crianças, pais e prestadores de cuidados de saúde. Salienta-se a importância de um seguimento regular por uma equipa multidisciplinar para reforço de ensinamentos e promoção de hábitos de vida saudáveis.

Palavras-chave: Diabetes *Mellitus* (DM); Consulta de endocrinologia pediátrica; Centro Hospitalar Lisboa-Norte (CHLN)

COMISSÃO CIENTÍFICA

Dra. Alice Mirante
Dra. Ana Maria Antunes
Dra. Cíntia Correia
Dra. Cláudia Piedade
Dr. Francisco Carrilho
Prof. Helena Cardoso
Dra. Isabel Dinis
Dra. Joana Campos
Dra. Joana Oliveira
Prof. José Luís Medina
Dra. Luísa Barros
Dra. Lurdes Lopes
Dra. Lurdes Sampaio
Prof. Manuel Fontoura
Prof. Manuel Lemos
Dr. Marcelo Fonseca
Dra. Márcia Alves
Dra. Margarida Ferreira
Dra. Margarida Vieira
Dra. Olinda Marques
Prof. Paula Freitas
Prof. Paula Soares
Dra. Rita Cardoso
Dra. Sandra Paiva
Prof. Sérgio Sousa
Dra. Teresa Borges
Dra. Teresa Ferreira

COMISSÃO ORGANIZADORA

Dra. Ana Catarina Matos
Dra. Brígida Robalo
Dr. Tiago Silva

SECRETARIADO

Cognição®

TAILOR MADE EVENTS

Tel.: 210 996 975

spedp@cognicao.pt

ORGANIZAÇÃO



JÚRI DOS TRABALHOS

Dra. Catarina Saraiva
Dra. Isabel Dinis
Dra. Mariana Martinho

JÚRI DAS BOLSAS

Dra. Alice Mirante
Dra. Lurdes Lopes
Dra. Olinda Marques

Reunião Anual **SPEDP** 2015

PATROCÍNIOS:



APOIO CIENTÍFICO:

ORDEM DO MÉDICOS

**SOCIEDADE PORTUGUESA DE
ENDOCRINOLOGIA DIABETES
E METABOLISMO**

SOCIEDADE PORTUGUESA DE PEDIATRIA



SOCIEDADE PORTUGUESA DE ENDOCRINOLOGIA E DIABETOLOGIA PEDIÁTRICA
PORTUGUESE SOCIETY OF PEDIATRIC ENDOCRINOLOGY AND DIABETOLOGY