

Reunião ANUAL

2013

spedp

RESUMOS



COMUNICAÇÕES ORAIS

MANHÃ > 08:30 H

- 1 SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTO-IMUNE: QUANTAS DOENÇAS AUTOIMUNES UMA CRIANÇA PODE TER? 4**
Diana Baptista, Filipa Correia, Ermelinda Santos Silva, Carla Meireles
- 2 HIPOGLICÉMIA HIPERINSULÍNICA PERSISTENTE DA INFÂNCIA: 4 CASOS CLÍNICOS 4**
Carolina Viveiro, Sara Brito, Brígida Robalo, Carla Pereira, Lurdes Sampaio
- 3 SÍNDROME DE RABSON-MENDENHALL: CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO NUNCA ANTES DESCRITA 5**
Nascimento M., Resende E., Cabanas P., Castro-Feijóo L., Araujo D., Barreiro Conde J.
- 4 MONONEUROPATIA AGUDA EM CRIANÇA COM DIABETES MELLITUS TIPO 1 INAUGURAL 6**
Adriana Rangel, Carolina Baptista, Rosa Arménia Campos, Fátima Santos, Marta Vila Real, Ana Luísa Leite
- 5 CARACTERIZAÇÃO DA CONSULTA DE DIABETES PEDIÁTRICA DO HOSPITAL GARCIA DE ORTA E O IMPACTO DA SAZONALIDADE DA DIABETES TIPO 1 6**
Nunes da Silva T., Vara Luiz H., Dias Pereira B., Veloza A., Raimundo L., Portugal J.
- 6 INSULINOTERAPIA FUNCIONAL DESDE O DIAGNÓSTICO DA DIABETES MELLITUS TIPO 1 EM CRIANÇAS E JOVENS - AVALIAÇÃO AOS 3 ANOS 7**
Dora Martins, Rita Moinho, Ângela Almeida, Estefânia Maia, Nanci Batista, Lina Aveiro, Rita Capitão, Helena Ribeiro, Filomena Freitas, Luisa Simão, Rita Cardoso, Isabel Dinis, Alice Mirante
- 7 CONTAGEM DE HIDRATOS DE CARBONO EM CRIANÇAS COM DIABETES MELLITUS TIPO 1 8**
Nanci Batista, Isabel Dinis, Rita Cardoso, Ana Capitão, Lina Aveiro, Helena Ribeiro, Filomena Freitas, Luisa Simão, Alice Mirante
- 8 CALCULADOR DE BÓLUS E CONTROLO DA DIABETES MELLITUS TIPO 1 8**
Ângela Almeida, Estefânia Maia, Lina Aveiro, Ana Capitão, Rita Moinho, Dora Martins, Rita Cardoso, Isabel Dinis, Alice Mirante
- 9 QUALIDADE DE VIDA, SEUS DETERMINANTES E PREVALÊNCIA DE SINTOMAS DEPRESSIVOS - PERSPETIVAS DE UMA COORTE DE ADOLESCENTES COM DIABETES MELLITUS TIPO 1 9**
Ana Luísa Leite, Sónia Correia, Conceição Lima, Ana Vieira, Andreia Teles, Jorge Sales Marques, Rosa Arménia Campos
- 10 SÍNDROME DE COWDEN E HIPERTIROIDISMO 9**
Filipa Correia, Sofia A. Martins, Ana Antunes, Olinda Marques, Diana Baptista, Delfina Coelho, José Luís Carvalho, Jorge Correia Pinto, Carla Meireles

COMUNICAÇÕES ORAIS

TARDE > 17:30H

- 11** **IMPORTÂNCIA DA PROVA DE SYNACTHEN NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE PUBARCA PRECOCE** 10
M.^a Joana Santos, Daniela Amaral, Catarina Limbert, Rosa Pina, Lurdes Lopes
- 12** **HIPERTIROIDISMO: EXPERIÊNCIA DE 12 ANOS DE UMA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA** 10
Sara Domingues, Lara Isidoro, Ana Luísa Leite, Jorge Sales Marques, Rosa Arménia Campos
- 13** **NÓDULOS TIROIDEUS EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES - QUE REALIDADE?** 11
Estefânia Maia, Ângela Almeida, Dora Martins, Rita Moinho, Rita Cardoso, Isabel Dinis, Alice Mirante
- 14** **BAIXA ESTATURA E ATRASO DE CRESCIMENTO - CASUÍSTICA DE 5 ANOS DA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL GARCIA DE ORTA** 12
Vara Luiz H., Amaral P., Nunes da Silva T., Dias Pereira B., Manita I., Cordeiro M.C., Raimundo L., Portugal J.
- 15** **ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR NOS PACIENTES COM SÍNDROME DE SWYER** 12
Margarida da Silva Vieira, Joana Simões Pereira, Ana Teixeira, Maria Conceição Pereira
- 16** **HIPERPLASIA CONGÉNITA DA SUPRA-RENAL DE DIFÍCIL TRATAMENTO** ... 13
Clara Machado, Ângela Pereira, M. Joana Santos, Sofia Martins, Olinda Marques, Ana Antunes
- 17** **DOENÇA DE CUSHING - COMO LOCALIZAR O ADENOMA** 13
Teresa Painho, Catarina Limbert, Amets Iraneta, Herédio Sousa, João Reis
- 18** **DOENÇA DE CUSHING EM IDADE PEDIÁTRICA - UM DESAFIO DIAGNÓSTICO** 14
M.^a Joana Santos, Sofia Martins, Ana Antunes, Rui Almeida, Olinda Marques
- 19** **BAIXA ESTATURA EM CRIANÇA COM ANGIOMAS CAVERNOSOS INTRACRANEANOS - COMO ACTUAR?** 14
Jean-Pierre Gonçalves, Clara Machado, Sofia Martins, Rui Almeida, Olinda Marques, Ana Antunes
- 20** **HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR E (IN)SEGURANÇA DO TRATAMENTO COM ESTATINAS EM IDADE PEDIÁTRICA - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO** 15
Diana Oliveira, Filipe Vilão, Patrícia Dias
- 21** **OSTEOPOROSE SECUNDÁRIA A DOENÇA ONCOLÓGICA ADQUIRIDA NA INFÂNCIA** 15
Joana Simões Pereira, Margarida da Silva Vieira, Ana Teixeira, M. Conceição Pereira

1

SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTO-IMUNE: QUANTAS DOENÇAS AUTOIMUNES UMA CRIANÇA PODE TER?

Diana Baptista¹, Filipa Correia¹, Ermelinda Santos Silva², Carla Meireles¹

¹ Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Alto Ave - Guimarães; ² Serviço de Gastrenterologia Pediátrica, Departamento da Criança e Adolescente, Centro Hospitalar do Porto

A Síndrome Poliglandular Autoimune tipo IIIA (SPGA IIIA) define-se pela presença de doença tiroideia autoimune associada a Diabetes Mellitus tipo I (DM1), podendo ainda cursar com outras doenças autoimunes.

Os autores relatam o caso de uma criança do sexo masculino, com seis anos de idade, sem antecedentes patológicos de relevo, filho de mãe com DM1 desde os 29 anos de idade.

A criança foi admitida no Serviço de Urgência por poliúria, polidipsia e polifagia, com quatro dias de evolução. Ao exame objectivo apresentava tireoide palpável, sem outras alterações. O estudo analítico confirmou o diagnóstico de DM1 inaugural sem acidose e revelou alterações compatíveis com hipertiroidismo (TSH <0,005 UI/ml e T4 livre: 2,55 ng/dl) bem como elevação das transaminases (AST: 162 UI/L, ALT: 329 UI/L). Os valores séricos de bilirrubinas, GGT, fosfatase alcalina e albumina eram normais. O tempo de protrombina estava ligeiramente prolongado e o INR era = 1,42. Os doseamentos séricos de alfa-1-antitripsina, ceruloplasmina e CPK eram normais. As serologias para vírus da hepatite A, B, e C, CMV e EBV não eram sugestivas de infecção.

O estudo imunológico revelou a presença de défice de IgA, hipergamaglobulinemia, C3 e C4 diminuídos. Os autoanticorpos anti-ilhotas de Langerhans foram negativos e os anticorpos anti-descarboxilase glutamato (GAD) positivos. Os anticorpos anti-receptores da TSH (TRAb), anti-tiroglobulina e anti-peroxidase eram positivos. Eram também positivos os ANAs (1/80) e os anticorpos anti-músculo liso (1/80) e uma banda fraca de reactividade para o antígeno PML.

A ecografia tiroideia revelou achados sugestivos de tiroidite e a ecografia abdominal revelou fígado com forma e contornos regulares e dimensões dentro da normalidade e esplenomegalia (12 cm) homogénea. A histologia hepática mostrou infiltrado linfoplasmocitário nos espaços porta, hepatite de interface e infiltrados inflamatórios lobulares, bem como fibrose portal, pontes porta-portais e esboço de nódulos de parênquima hepático.

Esta criança é portadora de SPGA IIIA (associação de DM1, tiroidite autoimune e hepatite autoimune tipo 1) e défice de IgA. Actualmente, cerca de dois anos após o diagnóstico, está medicada com metibazol 2,5 mg, insulina (insulina glargina e lispro DDI 1,6 U/kg/dia), prednisolona 10 mg/dia e azatioprina 62,5 mg/dia. A função tiroideia e as transaminases são normais e a HA1c é de 8,6%.

Os autores descrevem este caso pela sua raridade e complexidade clínica. Enfatiza-se a importância do seguimento multidisciplinar e monitorização regular destes doentes, pelo risco acrescido de irem surgindo novas patologias autoimunes.

2

HIPOGLICÉMIA HIPERINSULÍNICA PERSISTENTE DA INFÂNCIA: 4 CASOS CLÍNICOS

Carolina Viveiro¹, Sara Brito¹, Brígida Robalo², Carla Pereira², Lurdes Sampaio²

¹ Serviço de Pediatria do Hospital de Santo André – Centro Hospitalar Leiria-Pombal; ² Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Departamento da Criança e da Família, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte

Introdução: A Hipoglicémia hiperinsulínica persistente (HHPI) da infância é relativamente rara, mas constitui a causa mais frequente de hipoglicémia persistente em recém-nascidos e lactentes. Caracteriza-se por uma desregulação da secreção de insulina, causada por um grupo heterogéneo de defeitos genéticos. O seu reconhecimento é fundamental, pois as hipoglicémias graves e recorrentes podem causar lesões neurológicas importantes se não diagnosticadas e tratadas de forma efetiva.

Descrição dos casos: As autoras apresentam 4 casos clínicos de HHPI. A clínica surgiu no período neonatal em três casos e durante o 1.º ano de vida num deles. Os sintomas autonómicos de hipoglicémia e as convulsões constituíram a clínica de apresentação.

O diagnóstico foi efetuado através da realização de exames analíticos em “crise” que mostraram hipoglicémia com hiperinsulinémia concomitante, prova de glucagon positiva e necessidade de grandes aportes de glicose para manter a euglicemia. Num dos casos, o doseamento inicial da insulina dentro da normalidade durante hipoglicémia atrasou o diagnóstico. Os exames de imagem e a restante investigação metabólica e hormonal não mostraram alterações. Três doentes realizaram testes genéticos, tendo sido detetadas 2 mutações no gene ABCC8 num dos doentes. Este doente realizou cateterismo pancreático e cintigrafia por emissão de positrões com 18F-DOPA que revelou um padrão difuso de hiperinsulinismo, sem indicação para cirurgia.

Em todos os casos foi iniciada terapêutica com diazóxido e dieta polifracionada com boa resposta. A evolução cursou com internamentos frequentes nos primeiros anos de vida, que ocorreram geralmente em contexto infeccioso. Ao longo do tempo foram necessárias doses crescentes de diazóxido em todos os doentes e em três foi associada a nifedipina e a hidroclorotiazida.

A longo prazo a evolução dos doentes foi dispar. A doente cuja clínica se instaurou fora do período neonatal, atualmente com 11 anos, apresenta uma evolução benigna, com redução progressiva da dose de diazóxido, glicémias estáveis (HbA1c 5%) e bom desenvolvimento psicomotor. A doente sem estudo genético efetuado, agora com 4 anos, tem mantido um controlo razoável das glicémias com terapêutica dupla (diazóxido e hidroclorotiazida) e apresenta um desenvolvimento psicomotor adequado. A doente com a mutação genética identificada, actualmente com 18 anos, tem tido uma evolução menos positiva, evidenciando um défice cognitivo ligeiro e apresentando progressivamente hiperglicemias noturnas mais frequentes e posteriormente hiperglicémias pré-prandiais, pelo que iniciou acarbose. O quarto doente, com 5 anos, apresenta distúrbios menores, atraso global do desenvolvimento psicomotor e actualmente encefalopatia epiléptica grave. Medicado com diazóxido em monoterapia, com valores médios de glicémia razoáveis (HbA1c 5,6%).

Comentários/Conclusões: Com a apresentação destes casos, as autoras pretendem alertar para o reconhecimento desta patologia em caso de hipoglicémias recorrentes e persistentes no período neonatal. Os casos apresentados demonstram a heterogeneidade em termos de evolução e prognóstico dos doentes com HHPI. A abordagem precoce e o defeito genético subjacente influenciam de forma crucial a evolução destes doentes.

3

SÍNDROME DE RABSON-MENDENHALL: CORRELAÇÃO GENÓTIPO-FENÓTIPO NUNCA ANTES DESCRITA

Nascimento M¹, Resende E.², Cabanas P.³, Castro-Feijóo L.³, Araujo D.⁴, Barreiro Conde J.³

¹ Departamento da Mulher, Criança e Jovem, Serviço de Pediatria, Hospital Pedro Hispano – Unidade Local de Saúde de Matosinhos; ² Serviço de Endocrinologia, Hospital Dr. Nélito Mendonça, Funchal; ³ Unidad de Endocrinología Crecimiento y Adolescencia, Departamento de Pediatría, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (CHUSC), Universidad de Santiago de Compostela (USC); ⁴ Departamento de Genética, Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela (CHUSC), Universidad de Santiago de Compostela (USC).

Introdução: A Síndrome de Rabson-Mendenhall (SRM) é uma doença autossómica recessiva rara, caracterizada por resistência insulínica grave e alterações fenotípicas características (malformações dentárias, prognatismo e hiperplasia pineal). Resulta de mutações bialélicas com perda de função no gene do receptor da insulina (INSR) localizado em 19p13.3-p13.2.

Caso clínico: Criança de 11 anos, sexo masculino, raça caucasiana, enviada à consulta de endocrinologia pediátrica aos 9 anos por acantose nigricans desde os 18 meses e hiperinsulinemia. Dos antecedentes pessoais a salientar: gestação de termo, somatometria ao nascimento - peso 2910g (P3-15), comprimento 49,5cm (P15-50) e perímetro cefálico 32cm (P3); evolução ponderal no P3 e estatural no P15 até aos 5 anos e posteriormente no P15-50 e P85, respectivamente. Antecedentes familiares: pai com hemocromatose, avó materna com miopatia de McArdle, avó paterna com diabetes tipo 2 e avós maternos consanguíneos (primos). Ao exame físico apresentava: peso 26,4Kg (P15-50), estatura 143cm (P85-97), IMC 12,9Kg/m² (P<3), tensão arterial 90/60mmHg (<P90), prognatismo, displasia dentária, hiperplasia gengival, acantose nigricans significativa nas regiões cervical, axilar e perineal, hipertricrose, macropénis, testículos com 2mL com pêlo púbico e axilar ausentes, tecido adiposo escasso e ausência de bócio, lipoatrofias ou hipertrofia muscular. O estudo analítico mostrou: insulina 810mUI/L, glicose em jejum 79mg/dL, peptídeo C 16ng/mL, HbA1c 6,2%, leptina <1,0mg/L, com restante estudo hormonal, hemograma, bioquímica, incluindo transaminases hepáticas, perfil lipídico e, parâmetros bioquímicos de ferro normais. A prova de sobrecarga oral com glicose aos 120' revelou hiperinsulinemia de 3403mUI/L e glicose de 170mg/dL. Foi pedido o estudo genético do INSR que detetou a mutação em heterozigotia composta [p. Arg926Trp], [p. Arg914Cys] no exão 14. O estudo genético familiar confirmou o estado de portador da mutação patogénica (p. Arg926Trp) na avó paterna e no pai da criança bem como uma mutação de patogenicidade desconhecida (p. Arg914Cys) no avô materno e mãe do doente. Aos 11 anos iniciou tratamento com metformina, mantém-se normoglicémico e sem complicações metabólicas, com VC normal, IMC <P3, macropénis, pré-púbere e com idade óssea concordante com idade cronológica.

Discussão: Apesar de já terem sido descritas mais de 100 variantes bialélicas no gene do INSR, a correlação clara entre genótipo e fenótipo nas síndromes de resistência à insulina (SRI) ainda permanece por estabelecer. Os casos descritos na literatura sugerem que estas mutações se associam a expressão fenotípica com heterogeneidade significativa, desconhecendo-se a base dos seus mecanismos moleculares. O presente caso corrobora esta heterogeneidade ao comportar-se fenotipicamente como SRM apesar de apresentar uma mutação previamente descrita num caso de leprechaunismo. Neste doente, a presença de mutação em heterozigotia composta condicionará menor penetrância da doença, permitindo alguma atividade residual do INSR. O tratamento atual da SRM não é curativo, permanece controverso, largamente empírico e baseia-se na administração de insulina, metformina e tiazolidinedionas. Apesar dos bons resultados terapêuticos obtidos a curto-prazo com IGF-1 e leptina, são necessários mais estudos que comprovem a sua eficácia. Especificamente no caso apresentado pensa-se fazer cultura de fibroblastos para saber que estímulos poderão mediar uma maior expressão de receptores de GLUT-4 nestes doentes.

Adriana Rangel¹, Carolina Baptista¹, Rosa Arménia Campos², Fátima Santos³, Marta Vila Real³, Ana Luísa Leite⁴

¹ Interna Complementar de Pediatria, Serviço de Pediatria do CHVNG/E; ² Assistente Hospitalar Graduada, Unidade de Endocrinologia Pediátrica do Serviço de Pediatria do CHVNG/E; ³ Assistente Hospitalar, Unidade de Neurociências da Infância e Adolescência do Serviço de Pediatria do CHVNG/E; ⁴ Assistente Hospitalar, Unidade de Endocrinologia Pediátrica do Serviço de Pediatria do CHVNG/E

Introdução: A neuropatia é uma complicação comum na Diabetes Mellitus (DM) e a sua incidência aumenta com a duração da doença, com o mau controlo glicémico e a idade do doente. A forma mais comum de apresentação é uma polineuropatia sensitivomotora periférica crónica, de atingimento bilateral e simétrico e evolução insidiosa. Contudo, uma variedade de neuropatias podem ocorrer, sendo as formas agudas raras e não totalmente compreendidas.

Descrição do Caso Clínico: Criança de 10 anos de idade, sexo feminino, com antecedentes de poliartrite pós-infecciosa aos 6 anos de idade, foi levada ao serviço de urgência por clínica de polidipsia, poliúria, astenia e perda ponderal (aproximadamente sete quilogramas), com quinze dias de evolução. Concomitantemente, apresentava queixas de limitação na flexão do pé, com alteração objetivada da marcha, desde há uma semana. Negava dor, parestesias, disestesias ou alterações da sensibilidade. Sem febre documentada ou história infecciosa recente, negava também traumatismo. Ao exame objetivo, apresentava-se consciente, colaborante e orientada temporo-espacialmente, de aspeto desidratado, com língua seca e queilite. Constatou-se diminuição da força do pé direito, evidente na eversão e na dorsiflexão, condicionando uma marcha em steppage ipsilateral, bem como hiperalgesia no dorso do pé direito até ao nível do tornozelo. Os reflexos osteotendinosos mantinham-se presentes bilateralmente e simétricos. Restante exame objetivo e neurológico sem alterações. O diagnóstico de DM tipo 1 inaugural foi efetuado perante uma glicemia de 629 mg/dL e cetoacidose ligeira (pH de 7.25 com HCO₃ de 13.6mmol/L e cetonémia de 1.1mmol/L). Apresentava uma hemoglobina glicosilada (HbA1c) de 13.7%, peptídeo-C diminuído e anticorpos anti-Insulina positivos. Iniciou tratamento com fluidoterapia seguida de perfusão de insulina, que decorreu sem intercorrências, transitando posteriormente para esquema intensivo com múltiplas administrações diárias de insulina. Durante o internamento, a investigação etiológica autoimune, infecciosa e nutricional da mononeuropatia foram negativas. Iniciou fisioterapia ainda durante o internamento, tendo-se verificado uma ligeira melhoria na capacidade de dorsiflexão do pé. Teve alta orientada para as consultas de endocrinologia, neurologia pediátricas e medicina física e de reabilitação. Realizou electromiografia em ambulatório que foi sugestiva de lesão do nervo peroneal no cavado poplíteo, contudo, não tendo sido conclusiva por intolerância da doente ao procedimento. Quatro meses após a admissão, encontra-se assintomática, com adequado controlo metabólico (HbA1c de 6.2%) e, ao exame neurológico, com força muscular preservada e simétrica, evidenciando uma marcha normal.

Conclusão: As neuropatias agudas na DM constituem um grupo heterogéneo, que engloba situações com elevada morbidade como a *neuropatia diabética do radiculoplexopatia lombossagrada* e a *neurite insulínica*. Por serem situações raras, carecem ainda de um adequado conhecimento quanto à sua etiopatogenia e abordagem. Os autores apresentam um caso clínico de mononeuropatia aguda do nervo peroneal em criança com DM tipo 1 inaugural. A abordagem é empírica e exige a exclusão de outras etiologias para o seu diagnóstico, sendo que o diagnóstico definitivo é por vezes retrospectivo e nem sempre possível. Neste caso, o prognóstico revelou-se bastante favorável, com a recuperação do défice ocorrendo paralelamente a um adequado controlo metabólico.

Nunes da Silva T.¹, Vara Luiz H.¹, Dias Pereira B.¹, Vellozo A.¹, Raimundo L.¹, Portugal J.¹

¹ Serviço de Endocrinologia e Diabetes do Hospital Garcia de Orta (HGO), E.P.E., Almada

Introdução: A Diabetes tipo 1 (DM 1) é a forma de DM mais frequente na idade pediátrica. A prevalência é semelhante em ambos os sexos e observa-se um pico de incidência entre os 10 e 14 anos de idade. De acordo com vários estudos internacionais tem-se registado um aumento da incidência anual entre 2 a 5%.

Dos vários factores de risco descritos como responsáveis para o desenvolvimento da DM1, o estudo SEARCH mostrou que nas localizações geográficas no norte dos Estados Unidos a incidência de nascimentos de pessoas que vieram a desenvolver DM1 era superior nos meses de Abril a Julho e inferior de Novembro a Fevereiro. Para justificar estes resultados, foi proposto que a maior incidência corresponderia a défices de vitamina D maternos durante a gravidez. Estes resultados não foram verificados em alguns estudos nos países do sul da Europa.

Objectivos: Caracterizar a população de diabéticos tipo 1, seguidos ao longo dos 20 anos de existência do centro de diabetes pediátrica do Hospital Garcia de Orta (HGO) e que se encontram no registo **DOCE** (Diabetes - registO das Crianças e jovEns). Determinar se existe um maior número de novos diagnósticos associados às gestações decorridas durante os meses de menor exposição solar relativamente aos de maior exposição solar.

Amostra e métodos: Os dados analisados foram recolhidos dos registos do DOCE actualizados em Dezembro de 2012. Os resultados foram apresentados sobre a forma de médias, máximos e mínimos. As variáveis foram comparadas usando o teste t-student.

Resultados: A consulta de diabetes pediátrica do HGO tem registados, entre Janeiro de 1993 e Dezembro de 2012, 219 novos casos de diabetes, com uma média de 10,9 (3-21) casos por ano. Não se observou uma tendência de aumento da incidência ao longo dos 20 anos de registo. A idade média do diagnóstico foi de 10,2 anos (0-20). A prevalência dos indivíduos do sexo feminino é de 49%. Actualmente 46% dos DM1 seguidos em consulta estão compreendidos entre os 12 e os 16 anos.

Na população avaliada observou-se que o número de nascimentos entre Novembro e Fevereiro foi inferior ao de Abril a Julho com tendência não significativa (67 contra 78; $p=0,285$).

Usando os dados do Instituto Português de Meteorologia relativos à exposição à radiação UV, observou-se que nos meses em que a gestação correspondeu a uma maior exposição UV, isto é, partos entre Outubro e Fevereiro, o número de nascimentos de DM1 foi inferior ao dos meses em que a gestação decorreu num período de menor exposição, isto é, partos entre Abril e Agosto (88 contra 94; $p=0,58$).

Conclusões: Ao longo dos 20 anos analisados, a consulta de diabetes pediátrica não tem apresentado um aumento mantido do número de novos diagnósticos e apresenta uma idade média do diagnóstico inferior aos estudos internacionais publicados. Apesar de se observar uma tendência para um maior número de diagnósticos DM1 nas gestações sujeitas a menor exposição UV, esta não foi estatisticamente significativa, à semelhança do ocorrido nos vários estudos realizados na Europa do sul.



INSULINOTERAPIA FUNCIONAL DESDE O DIAGNÓSTICO DA DIABETES MELLITUS TIPO 1 EM CRIANÇAS E JOVENS – AVALIAÇÃO AOS 3 ANOS

Dora Martins, Rita Moinho, Ângela Almeida, Estefânia Maia, Nanci Batista, Lina Aveiro, Rita Capitão, Helena Ribeiro, Filomena Freitas, Luísa Simão, Rita Cardoso, Isabel Dinis, Alice Mirante

Unidade de Endocrinologia e Diabetologia Pediátrica do H. Pediátrico de Coimbra

Introdução: A Insulinoterapia funcional é o método mais fisiológico de administração de insulina na Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1). Esta terapia permite ajustes mais precisos das doses de insulina, permitindo manter a normoglicémia.

Objetivo: Avaliar, durante três anos, a evolução do controlo metabólico (A1C) e ficha lipídica em crianças e jovens com DM1 sob insulinoterapia funcional desde o diagnóstico.

Métodos: Estudo retrospectivo das crianças e jovens com DM1 seguidos no Hospital Pediátrico de Coimbra, sob insulinoterapia funcional desde o início de DM1.

As variáveis estudadas foram: idade de diagnóstico, sexo, estadió pubertário; média da dose diária insulina (DDI), glicemia média (14 dias prévios), A1c média, percentagem de hipo e hiperglicémias e valores da ficha lipídica. Estas variáveis foram analisadas no 1.º, 2.º e 3.º ano de doença.

Análise estatística: programa SPSS® 18; teste t de student; significância $p<0,05$.

Resultados: Foram incluídas 46 crianças e jovens com DM1, 26 (56,5%) sexo feminino. A idade média do diagnóstico foi de $8,9\pm3,4$ anos. Relativamente ao estadió pubertário, 32 casos (69,6%) eram pré-púberes.

A média da DDI aumentou ao longo dos anos: no 1.º ano ($0,64\pm0,19$ U/Kg/dia), no 2.º ano ($0,77\pm0,23$ U/Kg/dia; $p<0,001$) e do 1.º para o 3.º ano ($0,88\pm0,24$ U/Kg/dia; $p<0,001$).

A glicémia média aumentou ao longo dos três anos: 1º ano ($140,9\pm26,8$ mg/dL), 2.º ano ($150,3\pm27,3$ mg/dL; $p=0,005$) e do 1.º para o 3.º ano ($157,1\pm29,4$ mg/dL; $p<0,001$). No entanto, no grupo pré-púbere não se verificou aumento significativo da glicémia média nos primeiros 2 anos de doença ($142,5\pm23,9$ versus $150,9\pm27,2$ mg/dL; $p=0,057$).

A A1c média não sofreu variação significativa ao longo do estudo: do 1.º ano ($7,18\pm0,99\%$) para o 2.º ($7,34\pm0,78\%$; $p=0,083$) nem do 1.º para o 3.º ano ($7,40\pm0,84\%$; $p=0,139$). No entanto, no grupo púbere o aumento de A1c do 1.º para o 3.º ano teve significado estatístico ($6,86\pm0,93$ versus $7,64\pm1,09\%$; $p=0,037$).

Não houve variação significativa na percentagem de hipoglicémias: do 1.º ($9,2\pm4,4\%$) para o 2.º ano ($9,9\pm5,3\%$; $p=0,414$) e do 1.º para o 3.º ano ($9,1\pm5,8\%$; $p=0,979$).

A percentagem de hiperglicémias aumentou de forma significativa ao longo dos anos: do 1.º ($31,9\pm18,1\%$) para o 2.º ano ($38,0\pm16,6\%$; $p=0,012$) e do 1.º para o 3.º ($44,3\pm15,3\%$; $p<0,001$).

Não houve alteração significativa do valor de colesterol LDL do 1.º para o 3.º ano ($2,14\pm0,57$ versus $2,21\pm0,57$ mmol/L; $p=0,409$) nem dos triglicéridos ($0,71\pm0,29$ versus $0,80\pm0,37$ mmol/L; $p=0,113$).

Conclusões: A insulinoterapia funcional desde o início da DM1 em crianças e jovens permite obter um bom controlo metabólico com uma baixa frequência de hipoglicémias, mesmo em crianças pré-púberes. É necessário uma adequada educação terapêutica para o ajuste correto das doses de insulina ao longo do tempo, evitando o aumento da frequência das hiperglicémias. Não encontramos variação significativa na ficha lipídica. Esta terapêutica é segura desde o diagnóstico da DM1.

7

CONTAGEM DE HIDRATOS DE CARBONO EM CRIANÇAS COM DIABETES MELLITUS TIPO 1

Nanci Batista, Isabel Dinis, Rita Cardoso, Ana Capitão, Lina Aveiro, Helena Ribeiro, Filomena Freitas, Luísa Simão, Alice Mirante

Hospital Pediátrico Carmona da Mota, Centro Universitário e Hospitalar de Coimbra, E.P.E.

Introdução: Nas crianças com Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1), a terapêutica nutricional aliada à insulino-terapia, é um dos aspectos mais importantes do tratamento, pois permite atingir o bom controlo metabólico e o crescimento e desenvolvimento normal destas crianças. A quantidade de hidratos de carbono (HC) é considerado determinante maior no aumento da glicémia pós-prandial (GPP) e o ajuste da dose de insulina de acordo com a quantidade de HC ingerida melhora o controlo glicémico. A relação HC/ insulina pode ser diferente para cada refeição e deve ser ajustada de acordo com o perfil glicémico individual.

Objectivo: Avaliar a contagem de HC em crianças com DM1 através da realização de um questionário e relacionar os resultados deste, com o controlo metabólico individual.

Material e Métodos: Estudo transversal, numa amostra de 113 crianças com DM1, 18 com terapêutica com perfusão subcutânea de insulina (PSCI) e 95 com múltiplas administrações de insulina (MAI). As crianças e/ ou os seus cuidadores foram submetidos à realização de um questionário sobre contagem de HC e os resultados do questionário foram analisados e relacionados com dose de insulina, valor de HbA1c (hemoglobina glicada), glicemia média de 14 dias, idade e o tempo de diagnóstico. Os dados foram analisados no Statistical Package for the Social Sciences (SPSS), versão 20.0.

Resultados: A HbA1c média é 7,5% e a percentagem de respostas certas ao questionário foi 84%. Em média as crianças e/ ou os seus cuidadores pesam 2,6 refeições por dia. Encontraram-se correlações negativas, entre a percentagem de respostas certas e a glicémia média dos 14 dias ($r = -0,295$); e entre o número de refeições em que se pesa e as variáveis tempo de diagnóstico ($r = -0,404$) e idade ($r = -0,501$). As crianças a fazer contagem de HC desde o diagnóstico da DM1 apresentam valores inferiores de dose de insulina ($0,78 \pm 0,2$ versus $0,99 \pm 0,2$ U/Kg/dia; $p < 0,0001$), de HbA1c ($7,1 \pm 0,9$ versus $7,9 \pm 1,3$; $p = 0,001$) e de glicémia média dos 14 dias ($162 \pm 41,6$ versus $194 \pm 55,2$ mg/dl; $p = 0,001$); este grupo apresenta ainda valores superiores de número de refeições pesadas ($3,28 \pm 1,8$ versus $1,87 \pm 1,7$; $p < 0,0001$). Não houve diferenças significativas entre PSCI e MAI.

Conclusões: Nesta amostra, a média de respostas certas ao questionário é elevada, a média de refeições em que se pesam os alimentos é boa e a média do valor da HbA1c encontra-se dentro das recomendações internacionais, o que significa que a educação contínua é transversal a todas as crianças. Como tal, pode concluir-se que, quer na terapêutica com MAI ou PSCI, o importante é o ensino da contagem de HC desde o diagnóstico da diabetes, contínuo, adaptado às exigências individuais, para assim se garantir um bom controlo glicémico, e consequentemente uma melhoria da qualidade de vida.

Palavras-chave: contagem de hidratos de carbono, Diabetes Mellitus tipo 1, controlo glicémico.

8

CALCULADOR DE BÓLUS E CONTROLO DA DIABETES MELLITUS TIPO 1

Ângela Almeida, Estefânia Maia, Lina Aveiro, Ana Capitão, Rita Moinho, Dora Martins, Rita Cardoso, Isabel Dinis, Alice Mirante

Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Diabetes e Crescimento - Hospital Pediátrico Carmona da Mota

Introdução: A insulino-terapia funcional na Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) melhora o controlo glicémico e deve iniciar-se o mais precocemente possível atendendo ao efeito de memória no controlo metabólico. Os calculadores de bólus (CB), aliados a uma contagem precisa dos hidratos de carbono, facilitam o cálculo das doses de insulina, e ajudam a melhorar a adesão ao tratamento.

Objectivo: Avaliar a utilidade dos CB no desempenho do doente e/ou cuidadores, na capacidade de tomar decisões terapêuticas adequadas e saber qual o impacto no controle metabólico dos diabéticos com múltiplas administrações de análogos de Insulina (MAAI).

Materiais e Métodos: Os critérios para o uso de CB nos jovens com DM1 foram: os jovens terem conhecimentos adequados na contagem dos hidratos de carbono e nos ajustes das doses de insulina. Procedemos à análise dos processos clínicos dos diabéticos com MAAI e CB, no ano anterior e durante os 1.^{os} dez meses de CB: avaliação da glicémia, da variabilidade glicémica, da percentagem de hipoglicemias e de hiperglicemias, e da hemoglobina A1C (HbA1C).

Resultados: Desde Novembro de 2012, 5 diabéticos tipo 1 com MAAI utilizam CB, 3 (60%) do sexo feminino. A idade média no diagnóstico foi 8,9 anos (mínimo 6,2; máximo 9,3) e começaram a utilizar CB em média aos 12,4 anos (mínimo 10,8; máximo 13,6). O tempo médio de evolução da doença no início da utilização de CB foi de 4,9 anos.

Estes doentes apresentavam um valor médio de HbA1C no ano anterior ao uso do CB de 7,0% (mínimo 5,9%; máximo 7,8%) e durante os 10 meses com CB o valor médio da HbA1C foi 6,8% (mínimo 6,1%; máximo 7,7%). A média da glicémia de 14 dias no ano anterior foi de 149 mg/dl (mínimo 103 mg/dl; máximo 197 mg/dl) e durante a utilização do CB foi de 146 mg/dl (mínimo 122 mg/dl; máximo 195 mg/dl). A percentagem média de hipoglicemias no ano anterior foi de 10% (mínimo 3,5%; máximo 18,9%) e durante a utilização do CB foi de 6,7% (mínimo 2,3%; máximo 10,3%). A percentagem média de hiperglicemias no ano anterior foi de 42% (mínimo 26%; máximo 58%) e durante a utilização do CB foi de 40% (mínimo 27,3%; máximo 58,7%).

Comentários: Atendendo ao número reduzido da amostra não se podem tirar conclusões, no entanto, nos doentes estudados, o CB permitiu reduzir ligeiramente o valor da HbA1C e a percentagem de hipoglicémias. Todos os doentes referem que o CB é uma boa ajuda no cálculo das doses de insulina. Salienta-se que a chave para o sucesso do controlo metabólico continua a ser a educação terapêutica e que são importantes avaliações regulares para saber se as recomendações fornecidas pelo CB são correctas, seguras e ajustadas à necessidade de cada diabético. O doente deve estar apto a fazer os cálculos necessários em qualquer altura que o CB deixe de funcionar.

9

QUALIDADE DE VIDA, SEUS DETERMINANTES E PREVALÊNCIA DE SINTOMAS DEPRESSIVOS - PERSPETIVAS DE UMA COORTE DE ADOLESCENTES COM DIABETES MELLITUS TIPO 1

Ana Luísa Leite, Sónia Correia, Conceição Lima, Ana Vieira, Andreia Teles, Jorge Sales Marques, Rosa Arménia Campos

Unidade de Endocrinologia Pediátrica do Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE

Objetivo: A Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) é uma doença crónica que exige tratamento diário e individualizado. O objetivo dos autores foi avaliar a perceção relativa à qualidade de vida (QV) de um grupo de adolescentes com DM1 e identificar os seus determinantes, bem como a prevalência de sintomas depressivos. A coexistência de sintomas depressivos tem sido associada a pior controlo glicémico e maior risco de hospitalização recorrente.

Material e Métodos: Estudo longitudinal descritivo de um total de 42 adolescentes com DM1 (por um período mínimo de 1 ano), acompanhados na Unidade de Endocrinologia Pediátrica de um hospital de tipologia 1. Foram aplicadas as versões validadas em português do questionário Diabetes Quality of Life Questionnaire (DQOL), do Children's Depression Inventory (CDI), bem como uma entrevista padronizada.

Resultados: A cotação total do DQOL e também das suas subcategorias (Satisfação, Impacto e Doença) foram de uma forma geral elevadas, com a maioria dos resultados encontrando-se acima do percentil 75. Identificaram-se sintomas depressivos em 14% dos diabéticos. Constatou-se uma associação significativa entre o tipo de controlo metabólico e as cotações no DQOL total ($p=0,003$) e subcategorias Impacto ($p=0,026$) e Preocupação ($p=0,004$), mas não com os resultados de CDI. Foram constatadas diferenças relativamente à auto-classificação do estado de saúde e controlo metabólico ($p=0,05$). Apenas 5% dos adolescentes classificaram a sua saúde como "pobre", o que se relacionou com o tipo de regime de insulino-terapia ($p=0,034$). Os doentes com sintomas depressivos têm idade significativamente inferior à dos restantes ($p=0,05$) e nível de escolaridade inferior ($p=0,042$). Os diabéticos com prática regular semanal de exercício extra-escolar apresentam significativamente menos sintomas depressivos ($p=0,045$).

Conclusões: A DM1 tem um impacto significativo na QV do adolescente com doença, sendo esta relacionada com o controlo metabólico e tipo de insulino-terapia. A ocorrência de sintomas depressivos no doente diabético é ligeiramente superior à do adolescente em geral (11%), não tendo implicado diferenças no controlo metabólico na nossa coorte. A prática extra de exercício físico semanal parece ser um fator protetor para a depressão. A adolescência precoce poderá ser um período de maior vulnerabilidade emocional. É importante a avaliação periódica da QV do doente diabético e a identificação precoce de sintomas depressivos de forma a melhorar o seu acompanhamento e relação com a doença.

10

SÍNDROME DE COWDEN E HIPERTIROIDISMO

Filipa Correia¹, Sofia A. Martins², Ana Antunes², Olinda Marques², Diana Baptista¹, Delfina Coelho¹, José Luís Carvalho³, Jorge Correia Pinto³, Carla Meireles¹

¹Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar do Alto Ave, Guimarães; ²Endocrinologia Pediátrica do Hospital de Braga; ³Cirurgia Pediátrica, Hospital de Braga

Introdução: O Síndrome de Cowden (SC) é uma condição autossómica dominante rara, com expressão variável que corresponde em 80% dos casos a uma mutação do gene PTEN no braço longo do cr 10. É responsável pelo aparecimento de vários tipos de lesões muco-cutâneas, anomalias da tireóide, aparelho gastrointestinal, genitourinário, ossos, CNS, olhos, mama e macrocefalia. A tireóide apresenta alterações em 60% dos casos, maioritariamente bócio adenomatoso ou adenomas foliculares, mas com um risco $\approx 10\%$ de carcinoma. Este aumento do risco de carcinoma da tireóide, assim como da mama e endométrio requer investigação e vigilância para toda a vida. Permanecem por delinear a exata incidência, evolução e procedimentos médicos ou cirúrgicos a adotar. Os autores apresentam um caso clínico raro de SC com hipertiroidismo e discutem as opções terapêuticas.

Descrição do caso: Adolescente do sexo masculino de 17 anos com SC, confirmado geneticamente (mutação frame shift c.405dup em heterozigotia no exão 5 do gene PTEN; AD), diagnosticado por rastreio familiar após diagnóstico de SC no pai. Este foi submetido a tireoidectomia total por neoplasia e faleceu aos 60 anos por tumor cerebral.

Aos 15 anos iniciou trémulo de intenção, palpitações e ansiedade marcada. Em consulta hospitalar foi detetada tireóide palpável de grandes dimensões. O estudo revelou hipertiroidismo com anticorpos anti-peroxidase, anti-tiroglobulina e anti-receptores da TSH positivos e a ecografia cervical evidenciou um bócio multinodular difuso de grande volume. Foi realizada biópsia aspirativa que revelou hiperplasia adenomatosa. Iniciou medicação com propranolol e metibazol com melhoria parcial da sintomatologia. Após dois anos sob terapêutica médica sem entrar em remissão, foi orientado para consulta de cirurgia pediátrica. Foi efetuada uma consulta multidisciplinar (Endocrinologista Pediátrico, Endocrinologista e Cirurgião Pediátrico) onde se discutiram as opções terapêuticas e se decidiu por tireoidectomia total tendo em conta as dimensões do bócio (LD49x100x44e LE 43x94x38 mm), o risco de neoplasia maligna e a vontade do doente. Foi utilizado Solutio de Lugol na preparação pré-operatória e a cirurgia decorreu sem complicações. O exame histológico revelou uma glândula de 218g, com LE e LD de 9,5 e 9 cm com lesões de tireóide linfocítica. Iniciou terapêutica de substituição com levotiroxina oral e encontra-se compensado.

Discussão: O reconhecimento precoce de indivíduos com SC é de extrema importância pela vigilância clínica contínua exigida no despiste de neoplasias. As orientações clínicas da National Comprehensive Cancer Network (NCCN) recomendam despiste de carcinoma da tireóide após os 18 anos ou 5 anos antes da idade do caso índice na família, não sendo específicas na decisão de fazer tireoidectomia profilática devido à raridade da doença. A alternativa da ablação com iodo radioactivo pode associar-se a um risco aumentado de neoplasias que é desconhecido nesta síndrome e a tireoidectomia associa-se a risco anestésico, lesão do nervo laríngeo recorrente e hipoparatiroidismo. A experiência dos centros de tratamento é ainda um factor decisivo na escolha terapêutica. Salientamos ainda a caracterização genética familiar, muito importante não só no diagnóstico como no aconselhamento genético para os outros membros da família.



IMPORTÂNCIA DA PROVA DE SYNACTHEN NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE PUBARCA PRECOCE

M.^a Joana Santos¹, Daniela Amara², Catarina Limbert², Rosa Pina², Lurdes Lopes²

¹ Serviço de Endocrinologia, Hospital de Braga, ² Unidade de Endocrinologia Pediátrica do CHLC - Hospital Dona Estefânia

CASUÍSTICA

Introdução: A hiperplasia congénita da suprarrenal forma não clássica (HCSR-NC) é uma doença autossómica recessiva devida a deficiência da atividade da enzima 21-hidroxilase, que pode levar a excesso de androgénios da suprarrenal, responsáveis por pubarca precoce. A sua prevalência não é conhecida, estimando-se que seja elevada em determinadas populações. A pubarca precoce idiopática (PPI) é o seu principal diagnóstico diferencial. O gold-standard para o diagnóstico é a prova de Synacthen. A realização desta prova permite também estimar a reserva adrenal de cortisol nos doentes com HCSR-NC.

Objectivos: Comparar os doentes com pubarca precoce quanto às características clínicas iniciais e perfil hormonal basal (incluindo nível basal de 17-OHP), para determinar a importância da realização da prova de Synacthen no diagnóstico diferencial entre PPI e HCSR-NC e avaliar a importância desta prova na determinação da reserva adrenal dos doentes com HCSR-NC.

Material e métodos: estudo descritivo, retrospectivo, de doentes enviados à consulta de Endocrinologia Pediátrica entre Novembro de 1998 e Março de 2013 por pubarca precoce, com aparecimento após os 2 anos, que realizaram prova de Synacthen. Excluíram-se os doentes com puberdade precoce.

Resultados: Foram incluídos 43 doentes, com idade mediana de 7,5 anos (AIQ 2,0; mínimo 3,5; máximo 9,4), sendo a maioria do sexo feminino (37; 86,0%). Após realização da prova de Synacthen, 37 doentes (86,0%) foram classificados como tendo PPI e 6 (14,0%) como tendo HCSR-NC. Não se encontraram diferenças estatisticamente significativas entre os 2 grupos quanto às características clínicas iniciais, à exceção de idade mais elevada na primeira consulta ($p=0,01$) e clitoromegalia mais frequente ($p=0,01$) nos doentes com HCSR-NC. Não se encontraram diferenças estatisticamente significativas entre os 2 grupos quanto aos doseamentos basais de ACTH, cortisol e androgénios da suprarrenal. Nos doentes com PPI, o valor basal de 17-OHP variou entre 0,22 e 3,80 ng/ml e nos doentes com HCSR-NC entre 0,80 e 10,50 ng/ml. A 17-OHP basal foi significativamente mais elevada nos doentes com HCSR-NC do que nos doentes com PPI ($p=0,001$). No entanto, não se encontrou um valor basal de 17-OHP que distinguísse claramente os 2 grupos. Dois (33,3%) dos doentes com HCSR-NC tiveram cortisol após estimulação $<18\mu\text{g/dl}$, tendo indicação para suplementação com glucocorticoide em situações de stress. Os doentes com valor mais elevado de 17-OHP basal tiveram um valor de cortisol após estimulação significativamente mais baixo, traduzindo uma menor atividade enzimática ($p=0,004$; $r=-0,431$).

Conclusão: Na nossa série, a realização da prova de Synacthen permitiu, com certeza, distinguir os doentes com PPI e HCSR-NC, não existindo um valor de 17-OHP basal que pudesse fazer prever o diagnóstico. Esta prova permitiu ainda, nos doentes com HCSR, documentar a secreção inapropriada de cortisol em situação de stress, contribuindo não só para o diagnóstico, como para a estratificação destes doentes.



HIPERTIROIDISMO: EXPERIÊNCIA DE 12 ANOS DE UMA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA

Sara Domingues¹, Lara Isidoro², Ana Luísa Leite², Jorge Sales Marques², Rosa Arménia Campos²

¹ Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, EPE; ² Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho, EPE

Introdução: O hipertireoidismo surge em 0,5-2% das mulheres, é cerca de 10 vezes mais frequente nestas do que no sexo masculino e pode ter múltiplas etiologias, das quais se destacam: doença de Graves (DG), bócio multinodular tóxico e adenoma tóxico solitário. A DG tem aumentado em todas as faixas etárias e é a forma mais comum de hipertireoidismo na idade pediátrica, com uma incidência máxima na adolescência. Embora persista alguma controvérsia, a opção terapêutica de primeira linha deverá ser a que melhor se adequar às características do doente (idade, apresentação clínica e probabilidade de remissão) e sempre que possível adaptada aos seus valores e preferências.

Objetivo: Caracterizar os doentes com hipertireoidismo seguidos em consulta de Endocrinologia Pediátrica.

Métodos: Estudo transversal com revisão dos processos clínicos dos doentes acompanhados em consulta entre 2001 e 2013, com diagnóstico de hipertireoidismo. Analisadas variáveis demográficas, antecedentes, clínica, exames complementares, terapêutica e evolução.

Resultados: Incluídos 13 doentes, 31% diagnosticados no último ano. A mediana da idade ao diagnóstico foi de 14 anos (12 dias-17 anos); 85% eram do sexo feminino e 85% púberes. Relativamente à etiologia, 77% tinham DG, 8% hipertireoidismo auto-imune com anticorpos anti-recetores da tirotropina (TRAb) negativos, 8% bócio multinodular tóxico e 8% hipertireoidismo neonatal transitório. Destaca-se, por ordem decrescente, os seguintes sintomas na apresentação: ansiedade/irritabilidade (46%), sudorese (31%), palpitações (31%) e fraqueza/cansaço (31%); e os seguintes sinais: bócio (77%), perda ponderal (62%), taquicardia (54%) e exoftalmia (31%). Tinham antecedentes familiares de patologia tiroideia, 31% dos doentes e 15% eram portadores de Diabetes mellitus tipo 1 concomitantemente. A ecografia cervical revelou uma glândula aumentada em 77% dos casos e um parênquima heterogéneo em 85%. Apresentavam anticorpos antitiroideos positivos (anti-peroxidase e/ou anti-tiroglobulina), 92% dos doentes; e TRAb positivos, 85%. Em quase todos os casos (92%) a primeira opção terapêutica foi o tiamazol. Foi constatada fraca adesão terapêutica em 31% dos doentes; nos restantes, o eutiroidismo foi atingido em média 3 meses após início de terapêutica. Em 69% dos casos associou-se um beta-bloqueante e, posteriormente, em 54%, a levotiroxina. Não foi reportado nenhum caso de reação adversa à terapêutica instituída. Uma doente recidivou três meses após suspensão de terapêutica médica e foi submetida a terapêutica com ¹³¹Iodo. O doente com bócio multinodular foi submetido a tireoidectomia por suspeita histológica da biópsia aspirativa de tumor folicular, não confirmada. O doente com hipertireoidismo neonatal atingiu eutiroidismo 15 dias após o início da terapêutica médica, procedendo-se a redução gradual do antitiroideu, com remissão sustentada. O tempo de seguimento médio dos doentes foi de 23 meses (2-57 meses).

Conclusão: O hipertireoidismo é uma patologia cada vez mais prevalente na idade pediátrica, principalmente na adolescência, tal como evidenciado nesta série. Os dados obtidos são concordantes com a literatura, como o facto de a DG ser a principal causa de hipertireoidismo, ser mais frequente no sexo feminino e ter boa resposta à terapêutica com tiamazol. Esta terapêutica apresenta risco reduzido de reações adversas major, mas baixa probabilidade de remissão, pelo que, em casos seleccionados, o tratamento definitivo deve ser considerado.

13 NÓDULOS TIROIDEUS EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES – QUE REALIDADE?

Estefânia Maia, Ângela Almeida, Dora Martins, Rita Moinho, Rita Cardoso, Isabel Dinis, Alice Mirante

Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Hospital Pediátrico Carmona da Mota, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, EPE

Introdução: Os nódulos da tireóide em idade pediátrica são uma entidade rara, com uma incidência que varia entre 0,2 e 5,1%. No entanto, o risco de malignidade é maior nesta idade (> 25%) do que no adulto (5%), exigindo uma avaliação clínica detalhada.

Objectivo: Caracterizar os casos com nódulos tiroideus seguidos na Consulta de Endocrinologia Pediátrica do Hospital Pediátrico Carmona da Mota.

Métodos: Estudo retrospectivo e descritivo de 55 casos enviados à consulta de Endocrinologia Pediátrica por nódulos tiroideus (únicos ou múltiplos) com diâmetro ≥ 1 cm, entre Março de 1981 e Outubro de 2013. Estudaram-se as seguintes variáveis: dados demográficos, antecedentes familiares, tempo de evolução, número, função tiroideia, cintigrafia, citologia aspirativa e anatomia patológica.

Resultados: Estudaram-se 55 casos com nódulos tiroideus de diâmetro > 1 cm, dos quais 91% pertenciam ao sexo feminino. A mediana de idades foi de 12 anos (1-18 anos), em que 76% dos casos apresentavam idade superior a 10 anos. Cerca de metade dos casos (48%) apresentava uma evolução inferior a seis meses. Em 62% dos casos com patologia benigna apresentavam bócio, comparativamente com 56% com diagnóstico de carcinoma, como manifestação de doença. A patologia maligna foi identificada histologicamente em 15 casos (27%): 10 carcinomas papilares, 1 folicular, 1 medular, 1 tumor das células fusiformes timo like, 1 carcinoma mucoepidermide e 1 tumor das células oxífilas. Dos 15 casos com patologia maligna 5 (31%) tinham tireoidite de Hashimoto (TH). Realizaram-se 25 (45%) citologias por biópsia aspirativa, dos quais 21 (84%) foram submetidos a cirurgia. Nestes últimos identificaram-se 9 (43%) com patologia maligna (6 carcinomas papilares, 1 carcinoma folicular, 1 carcinoma mucoepidermoide e 1 tumor das células oxífilas) e 12 com patologia benigna (3 tireoidite de Hashimoto, 4 hiperplasia nodular, 2 adenoma, 1 bócio multinodular, 1 teratoma e 1 quisto hidático). Na patologia maligna a citologia foi concordante com anatomia patológica em 66,7% dos casos. Dos 4 que não realizaram cirurgia apresentavam patologia benigna (2 hiperplasia folicular e 2 lesões quísticas). A cintigrafia foi efectuada em 37 casos, sendo que em 56% dos casos com nódulos frios apresentavam patologia benigna.

Conclusões: Nesta série de dados a patologia maligna apresentou uma incidência semelhante aos estudos existentes (27%), confirmando a elevada prevalência em idade pediátrica. A presença de nódulos tiroideus é mais prevalente no sexo feminino. O carcinoma papilar foi o mais prevalente. A citologia por biópsia aspirativa ecoguiada parece ser o um bom método diagnóstico. A cintigrafia não permite distinguir lesões benignas de malignas e de acordo com a literatura actual deve ser reservada para os casos de hipertireoidismo.

BAIXA ESTATURA E ATRASO DE CRESCIMENTO – CASUÍSTICA DE 5 ANOS DA CONSULTA DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL GARCIA DE ORTA

Vara Luiz H.¹, Amaral P.², Nunes da Silva T.¹, Dias Pereira B.¹, Manita I.¹, Cordeiro M.C.¹, Raimundo L.¹, Portugal J.¹

¹ Serviço de Endocrinologia e Diabetes do Hospital Garcia de Orta, E.P.E.; ² USF Servir Saúde, ACES Almada-Seixal

Introdução: O desenvolvimento estatura-ponderal é um dos parâmetros a monitorizar na criança. A detecção de baixa estatura ou atraso de crescimento implica referência precoce à consulta de Endocrinologia Pediátrica para investigação etiológica. Apesar da maioria dos casos ser classificada como idiopática (constitucional e familiar), uma percentagem significativa apresenta outras causas. A terapêutica com GH está por vezes indicada.

Objectivos: Revisão das características das crianças referenciadas à consulta de Endocrinologia Pediátrica do Hospital Garcia de Orta (HGO), por baixa estatura e atraso de crescimento, entre Janeiro-2008 e Maio-2013.

Métodos: Estudo retrospectivo. Análise estatística efectuada em SPSS20. As provas de clonidina e glucagon foram consideradas alteradas quando $GH < 7 \text{ ng/mL}$.

Resultados: Foram identificadas 85 crianças, 57 do sexo masculino (67.1%) e 28 do feminino (32.9%). A idade média de referência foi 10.4 ± 3.6 anos e o tempo desde a desaceleração do crescimento até à referência foi de 4.4 ± 4 anos. Mais de metade (55.7%) eram provenientes dos Cuidados de Saúde Primários, 27.9% de consultório particular e 16.4% de consulta do HGO. Identificaram-se 21.1% de crianças nascidas leves para a idade gestacional (LIG). O valor de IGF-1 foi considerado normal para a idade cronológica em 50 casos (58.8%), baixo em 32 (37.7%) e elevado em 3 (3.5%). A prova de clonidina foi efectuada em 49 crianças com resultado alterado em 18 (36.7%) e realizou-se prova de glucagon em 14 crianças com valor de GH baixo em 6 (42.9%). A idade óssea encontrava-se semelhante à real em 6 casos (7%), com atraso em 76 (89.4%), com avanço em 1 (1.2%) e desconhecida em 2 (2.4%). Foi efectuada RM-selar em 17 crianças (20%), identificando-se resultado normal em 9 (52.9%) e patológico em 8 (47.1%), sendo a alteração mais frequente a hipoplasia hipofisária (5 crianças). Efectuado cariótipo em 14 raparigas; obteve-se resultado normal em 10 (71.4%) e alteração cromossómica em 4 (28.6%). Como diagnóstico etiológico destaca-se: idiopático constitucional em 49 casos (57.6%), idiopático familiar em 11 (12.9%), défice de GH em 13 (15.3%), LIG sem recuperação do crescimento em 4 (4.7%), síndrome de Turner em 2 (2.4%) e síndrome de Noonan em outros 2 (2.4%); obteve-se ainda 1 caso (1.2%) de cada um dos seguintes diagnósticos: hipotireoidismo primário, doença renal crónica, fármaco (Metilfenidato) e doença do comportamento alimentar. Doze crianças (14.1%) foram medicadas com GH, correspondendo a 10 casos de défice de GH e aos 2 de síndrome de Turner. A média de idade do início da terapêutica foi 11.8 ± 3.9 anos, com crescimento após 1 ano de 10.7 ± 2.3 cm.

Discussão: Obteve-se um predomínio do sexo masculino. O tempo médio de 4.4 anos até ao seguimento hospitalar indica-nos que a referência é por vezes tardia, o que pode impedir o início e reduzir a eficácia da terapêutica, comprometendo o crescimento das crianças. A maioria dos casos (70.5%) foi classificada como idiopática mas identificou-se etiologia em 29.5% das crianças, destacando-se o défice de GH (15.3%) e as síndromes genéticas (4.8%). Constatou-se boa resposta inicial à terapêutica com GH nesses doentes.

ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR NOS PACIENTES COM SÍNDROME DE SWYER

Margarida da Silva Vieira¹, Joana Simões Pereira¹, Ana Teixeira², Maria Conceição Pereira¹

¹ Serviço de Endocrinologia do Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil; ² Serviço de Pediatria do Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Francisco Gentil.

Introdução: A Síndrome de Swyer (ou disgenésia gonadal completa) é uma aberração genética caracterizada por um cariótipo 46,XY num indivíduo fenotipicamente feminino. As deleções do gene SRY são responsáveis por 20% dos casos. Estes indivíduos apresentam ausência completa de secreção hormonal gonádica e um risco aumentado (até 75%) de desenvolver tumores – gonadoblastomas e disgerminomas.

Caso Clínico: Doente do sexo feminino, referenciada ao nosso Instituto, aos 14 anos de idade, por volumosa massa que ocupava todo o hipogastro e se estendia até a região pélvica. Diagnosticou-se um tumor de células germinativas (disgerminoma), tendo feito quimioterapia e ooforectomia com salpingectomia bilateral. O cariótipo do tumor foi 46,XY, pelo que se decidiu estudar o cariótipo do sangue periférico, que era idêntico. A pesquisa de alterações moleculares no gene SRY demonstrou que a doente possuía uma micro-delecção em Yp11.23, que elimina a sequência codificante do gene, confirmando-se o diagnóstico de Síndrome de Swyer.

Aos 14,5 anos, apresentava uma estatura de -0.7SD , Tanner B₄/P_{III} e uma idade óssea de 13 anos. Iniciou terapêutica com esteroides gonádicos (estradiol), associando-se Progesterona após a aquisição do grau Tanner B₄/P_V.

À data do encerramento metafisário, com 21 anos, tinha atingido a estatura final de $+1 \text{SD}$ e apresentava ciclos menstruais regulares.

Atualmente, tem 23 anos e mantém seguimento em consulta de Endocrinologia de Reabilitação, na qual se presta especial atenção aos tecidos mamário e ósseo. Em relação ao tecido ósseo, a osteodensitometria apresenta um T-score na coluna lombar (-) 1,2 (1.036 g/cm^2) e no colo do fémur (-) 0,2 (0.953 g/cm^2).

Conclusão: Pelas particularidades da Síndrome de Swyer, relacionadas com a alteração no desenvolvimento pubertário, risco de neoplasias e possíveis efeitos, a longo prazo, do tratamento, estes doentes necessitam de um seguimento multidisciplinar atento e cuidado, visando o seu desenvolvimento e transformação em adultos saudáveis.

Palavras-chave: Disgerminoma ovário, disgenésia gonadal, Síndrome de Swyer, indução pubertária, terapêutica de substituição hormonal.

16 HIPERPLASIA CONGÊNITA DA SUPRA-RENAL DE DIFÍCIL TRATAMENTO

Clara Machado¹, Ângela Pereira¹, M Joana Santos², Sofia Martins¹, Olinda Marques^{1,2}, Ana Antunes¹

¹ Consulta de Endocrinologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; ² Serviço de Endocrinologia, Hospital de Braga

Introdução: Algumas crianças com patologias virilizantes presentes por períodos prolongados desenvolvem puberdade precoce central (PPC) por maturação precoce do eixo hipotálamo-hipófise. A Hiperplasia Congénita da Supra-Renal (HCSR) é uma dessas condições, habitualmente associado com incumprimento e/ou instituição tardia da terapêutica.

Descrição do caso: Os autores descrevem o caso de uma criança do sexo masculino, raça caucasiana, atualmente com 7 anos de idade, filho de pais jovens, saudáveis e não consanguíneos. Sem antecedentes familiares ou pré-natais relevantes. Diagnóstico de HCSR aos 30 dias de vida (duas mutações em heterozigotia no gene CYP21A2 (CYP21A2: IVS-13.^a/C>G no intrão 2 e p.Gln309Stop no exão 8) e uma duplicação no gene CYP21A2 do exão 4 ao exão 8) em contexto de crise perdedora de sal, com desidratação hiponatremica grave (sódio 97 mmol/L) e acidose metabólica hipoclorémica. Com a terapêutica instituída (hidrocortisona, 9 α -fludrocortisona e suplemento de cloreto de sódio a 20%) verificou-se estabilização da situação clínica, necessitando sempre de doses elevadas de hidrocortisona.

A partir dos 4 anos apresenta fácies cushingoide, aparecimento de pelo púbico, aumento do diâmetro e comprimento do pénis (7,5 cm) e do volume testicular (3ml), com aceleração da velocidade de crescimento (>P97), e da idade óssea (3 anos > idade cronológica). Após confirmação do cumprimento da terapêutica foram feitos ajustes frequentes, com necessidade de doses elevadas de hidrocortisona (máximo 29 mg/m²/dia), sem, contudo, se conseguir frenação consistente da esteroidogénese da SR. Medicado atualmente com 0,25 mg de dexametasona (equivalente a ~7,5 mg de hidrocortisona) + 21,5 mg hidrocortisona e 0,2 mg de fludrocortisona.

Desde 2010 com hipotireoidismo primário, sob levotiroxina.

Há 1 ano com aumento do volume testicular (3-6 ml) e do pelo púbico (P3-4); efetuou prova LHRH confirmando a existência de PPC.

Mau rendimento escolar - avaliado por Psicologia e Desenvolvimento - boa capacidade cognitiva, depressão reativa/imaturidade psicoafetiva. Orientado para Pedopsiquiatria.

Discussão: Apresentamos este caso por se tratar de um desafio terapêutico de difícil controlo: dificuldade na frenação da esteroidogénese da SR apesar das altas doses de corticoesteróides; manutenção da aceleração do crescimento e da puberdade e afetação psicológica; atualmente com suspeita de PPC, induzida por níveis de esteroides sexuais elevados. Está a ser ponderada a terapêutica com análogo LHRH.

17 DOENÇA DE CUSHING – COMO LOCALIZAR O ADENOMA

Teresa Painho¹, Catarina Limbert¹, Amets Iraneta¹, Herédio Sousa¹, João Reis²

¹ Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Lisboa Central; ² Hospital de São José, Centro Hospitalar Lisboa Central

Introdução: A doença de Cushing é a causa endógena mais comum de síndrome de Cushing em crianças maiores de 5 anos. É uma entidade rara em Pediatria cujo diagnóstico e tratamento representam frequentemente um importante desafio clínico. É definido pela presença de hipercortisolismo dependente de produção pituitária da hormona adrenocorticotrófica (ACTH).

Caso clínico: Adolescente 12 anos, sexo feminino, antecedentes pessoais de perturbação de hiperactividade e déficit de atenção medicada com metilfenidato até 4 meses antes da primeira consulta, antecedentes familiares pai com doença de Graves. Referenciada por aumento ponderal, hirsutismo, edema das extremidades, apatia e polifagia com 2 meses de evolução. À observação: estatura: 140 cm (P3-15), peso 41,5 kg (P50-75), IMC: 21,17 kg/m² (P85-97), PA 112/70 mmHg (P90), fácies de lua cheia, pelo (dorso, buço e membros) 6 na escala de Ferriman, sem estrias. Idade óssea correspondente a idade real. Primeira avaliação analítica: ACTH matinal(8h): 107 pg/ml (<46 pg/mL); cortisol matinal (8hs): 38 ug/dl (6,7-22,6 mcg/dL). Confirmado hipercortisolismo através de 3 medições de cortisol urinário de 24h: 433 ug/24h, 696 ug/24h e 664 ug/24h (58-403 ug/24h). Sem resposta da ACTH e cortisol à prova de supressão (curta) com 1 mg, prova de supressão (longa) com baixa dose 0.5 mg e prova de estimulação com corticotropina. Apenas a prova supressão forte com dexametasona (2 mg) revelou supressão de ACTH e cortisol superior a 50%.

A Ecografia das supra renais e RMN abdominal superior não evidenciaram massas adrenais.

A RM da sela turca revelou apenas um menor reforço do sinal hologlandular. A Angiografia seios petrosos revelou clara assimetria direita na produção de ACTH. Realizada ressecção cirúrgica via transfenoidal de adenoma da hipófise com sucesso, cortisol matinal em D1 pós operatório 1,2 ug/dL. Anatomia Patológica revelou microadenoma pituitário produtor de ACTH. Boa evolução clínica sob terapia substitutiva com hidrocortisona de 20 mg /dia.

M.^a Joana Santos¹, Sofia Martins^{2,4}, Ana Antunes^{2,4}, Rui Almeida^{3,5}, Olinda Marques^{1,4,5}¹ Serviço de Endocrinologia, Hospital de Braga; ² Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; ³ Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga; ⁴ Consulta de Grupo Endocrinológico Pediátrico, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; ⁵ Consulta de Grupo de Hipófise, Serviço de Endocrinologia, Hospital de Braga

CASO CLÍNICO

Introdução: A Síndrome de Cushing (SC) é uma entidade rara em idade pediátrica, maioritariamente causada por um microadenoma hipofisário produtor de ACTH – Doença de Cushing (DC). A DC é ainda mais rara nas crianças pré-púberes. As manifestações clínicas do hipercortisolismo podem ser subtis, sendo as mais frequentes: atraso de crescimento, alterações no desenvolvimento pubertário e aumento de peso. O diagnóstico baseia-se, em primeiro lugar, na suspeita clínica, sendo muitas vezes dificultado pela não identificação imagiológica do microadenoma.

História clínica: doente do sexo masculino, atualmente com 19 anos, sem antecedentes pessoais/ familiares relevantes, enviado à consulta aos 14 anos por baixa estatura e diminuição da velocidade de crescimento, com paragem do crescimento após os 12 anos. Associadamente apresentava aumento de peso desde os 9 anos. O exame físico revelava vários estigmas de hipercortisolismo: fâcies arredondada, rubor malar, acne facial, obesidade de predomínio abdominal. TA 131/75mmHg (P95), peso 54.5Kg (P75), altura 135cm (<<<P3), IMC 29.9Kg/m² (>P95), Tanner: PP2, PA1, G1. Idade óssea coincidente com a idade cronológica.

Estudo etiológico e evolução: observámos elevação da cortisolúria livre em 3 determinações (1.9-8 vezes aumentada); função tiroideia, eixo GH/IGF1 e prolactina normais; FSH 0.33mIU/ml; LH <0.1mIU/ml; testosterona total, androstenediona, DHEA-S compatíveis com estadio de Tanner 2. Ausência de ritmo circadiano do cortisol plasmático (cortisol às 23 horas: 9,74ug/dl). Prova de frenação com alta dose de dexametasona com supressão de cortisol plasmático às 48 horas (redução de 52.2%), sugestiva de síndrome de Cushing ACTH dependente. A RM hipofisária não revelou existência de adenoma e a TC das suprarrenais foi normal. Manteve vigilância clínica, com persistência da elevação dos níveis de cortisol. Repetiu RM hipofisária dezasseis meses depois, que se mantinham sem alterações. Efetuou cateterismo dos seios petrosos inferiores com um resultado sugestivo de DC (ratio central:periférico>2 e direita:esquerda>1.4). A terceira RM hipofisária, oito meses depois, revelou discreta assimetria da adeno-hipófise, com área hiperintensa em T2, com 2.5mm e discreta hipocaptção de gadolínio no estudo dinâmico. Foi submetido a cirurgia transesfenoidal com aparente remoção do tumor e o exame histológico revelou presença de apenas tecido hipofisário normal. Houve melhoria clínica após a cirurgia, com resolução dos estigmas do hipercortisolismo (diminuição do peso, reinício do crescimento, com velocidade de crescimento e desenvolvimento pubertário adequados). A suspensão de hidrocortisona apenas foi possível 10 meses após a cirurgia. Atualmente tem uma evolução de 3,5 anos após a cirurgia e mantém-se em remissão clínica e analítica. Apresenta uma estatura de 151cm (<<P3), peso 59Kg (P25-50), IMC 25.9Kg/m² (P75-90), Tanner 4 e IO coincidente com IC.

Discussão: Este caso evidencia as dificuldades do diagnóstico da DC em idade pediátrica, com a possibilidade de não concordância ou de resultados borderline nas provas diagnósticas e dificuldade na identificação do adenoma na RM. O tempo que decorre entre a suspeita clínica e o tratamento definitivo pode ser longo, com implicações no crescimento e desenvolvimento pubertários da criança, assim como risco de aparecimento de comorbilidades importantes. A cirurgia transesfenoidal tem risco acrescido de complicações, nomeadamente o hipopituitarismo, exigindo um neurocirurgião experiente.

Jean-Pierre Gonçalves¹, Clara Machado¹, Sofia Martins², Rui Almeida^{3,4}, Olinda Marques^{2,3}, Ana Antunes²¹ Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; ² Grupo de Endocrinologia Pediátrica, Hospital de Braga; ³ Consulta de Grupo Hipófise, Hospital de Braga; ⁴ Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Braga

Introdução: Considera-se baixa estatura uma altura inferior a dois desvios-padrão da média da população de referência para a mesma idade e sexo. Em muitas crianças não é possível estabelecer a causa específica dessa baixa estatura, devendo sempre ser excluída anomalia da hipófise. Mesmo não existindo défice de somatotropina a CNHNC recomenda, em certos casos, o uso da somatotropina recombinante atendendo ao facto da baixa estatura ser uma característica física não desejável associada a problemas de adaptação e a diminuição da qualidade de vida. Os autores descrevem o caso de uma adolescente de 11 anos sem défice de somatotropina mas com hipoplasia hipofisária em que se colocou a hipótese de tratamento com somatotropina.

Descrição do caso: Adolescente, 11 anos, seguida por Neurocirurgia desde os 4 anos de idade por 2 angiomas cavernosos (AC), justaventricular direito e outro cortical temporo-parietal esquerdo e pequenos diagnosticados em contexto de TCE. Manteve-se assintomática e sem necessidade de intervenção neurocirúrgica. Irmão de 4 anos sem AC. Desde os 5 anos de idade é seguida em consulta de Endocrinologia Pediátrica por baixa estatura. Apresentava estatura no P3 e desde então a evoluir abaixo do P3 com afastamento progressivo. Atraso da maturação óssea de 3 A. Provas de estimulação da somatotropina normais (prova de esforço em 2008 e clonidina em 2011). Apresenta hipoplasia adenohipófise na RM de Julho de 2013, AC sobreponíveis. Por alterações de comportamento, agressividade e dificuldade de aprendizagem foi orientada para consulta de Pedopsiquiatria.

Discussão: A investigação efectuada revelou apenas hipoplasia hipofisária com provas de estimulação normais, permanecendo a dúvida se os angiomas cavernosos estarão de alguma forma associados a este quadro. Neste caso, parece indicado a realização do estudo genético das mutações associadas a défice de somatotropina. Apesar da somatotropina recombinante poder constituir uma opção de tratamento da BE, neste caso em particular a decisão não é linear. Estudos sobre AC demonstraram que as áreas perilesionais apresentam células com alta expressão de receptores VEGF podendo ser recrutadas com agravamento do angioma. É sabido que a somatotropina estimula a angiogénese via IGF-1 e

VEGF. Deste modo, pressupõe-se que os AC sendo malformações capilares sanguíneos a utilização da somatropina poderia cursar com aumento do volume das lesões e risco de ruptura com consequente hemorragia. Para além desta via, um dos efeitos adversos (raros) da utilização da somatropina é a hipertensão intracranéica que atendendo ao quadro clínico descrito poderá também constituir um problema. Por estes motivos, até ao momento, a referência à CNHC, foi protelada tendo-se optado por uma atitude expectante. No entanto, com o afastamento progressivo da estatura relativamente à normalidade, o uso de somatropina com controlo neuroimagiológico periódico (anual) tem de ser novamente equacionado.

20 HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR E (IN)SEGURANÇA DO TRATAMENTO COM ESTATINAS EM IDADE PEDIÁTRICA – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Diana Oliveira, Filipe Vilão, Patrícia Dias

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra – Hospitais da Universidade de Coimbra – Serviço de Medicina Interna

A hipercolesterolemia familiar é um distúrbio genético comum e provavelmente sub-diagnosticado.

Descreve-se o caso de uma jovem seguida desde os 13 anos de idade por hipercolesterolemia familiar heterozigota, inicialmente num Hospital Pediátrico e depois em Consulta de Medicina Interna – Aterosclerose de um Centro Hospitalar. Antecedentes familiares de hipercolesterolemia motivaram a primeira avaliação da ficha lipídica, que revelava valores de colesterol total na ordem dos 250 mg/dl, aos 13 anos de idade, altura em que iniciou medidas de modificação de estilo de vida. Ausência de outros factores de risco cardiovascular e de lesão de órgão alvo. Iniciou tratamento diário com uma estatina aos 14 anos de idade. Foi levado a cabo estudo genético e identificadas as mutações causadoras da hipercolesterolemia familiar. A mãe é heterozigota composta, sendo portadora de duas mutações no gene do receptor das LDL (*low-density lipoproteins*), das quais a jovem em causa, bem como a sua irmã, têm apenas uma.

No contexto do caso descrito, aborda-se a problemática da segurança do uso das estatinas para tratamento da dislipidemia em crianças e adolescentes com diagnóstico de hipercolesterolemia familiar. Quando o benefício da farmacoterapia envolve redução de risco em vez de tratamento direccionado para patologia já existente, diminui o limiar aceitável do potencial malefício associado a efeitos laterais conhecidos e desconhecidos. Não há evidência contra a segurança das estatinas em crianças; contudo, a duração relativamente curta dos ensaios clínicos pode levantar dúvidas quanto à idade apropriada para iniciar a prevenção de doença cardiovascular precoce com estes fármacos.

21 OSTEOPOROSE SECUNDÁRIA A DOENÇA ONCOLÓGICA ADQUIRIDA NA INFÂNCIA

Joana Simões Pereira¹, Margarida da Silva Vieira¹, Ana Teixeira², M. Conceição Pereira¹

¹ Serviço de Endocrinologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil EPE; ² Serviço de Pediatria, Instituto Português de Oncologia de Lisboa Francisco Gentil EPE.

CASO CLÍNICO

Introdução: As crianças submetidas a tratamentos por doença oncológica podem manifestar diversas disfunções endócrinas. Algumas poderão afectar o tecido ósseo de forma permanente.

Caso clínico: Doente do sexo masculino, caucasiano, diagnóstico de Rabdomyosarcoma do seio maxilar direito aos 5 anos de idade. Submetido a quimioterapia (QT) – metotrexato e prednisolona intratecais, e vincristina, actinomicina e ifosfamida intravenosas – e Radioterapia (RT) cervical e submaxilar (dose total de 60 Gy). Aos 12 anos, o doente foi referenciado para a consulta de Endocrinologia de Reabilitação. Na avaliação analítica observou-se: IGF-1 102ng/ml (<p3); TSH 7.4mU/ml (0.3-4.2); T3 120 ng/dl (80-200) e FT4 0.8 ng/dl (0.9-1.7). Iniciou terapêutica com levotiroxina 50µg/dia. Os eixos gonádico e adrenal eram normais. A prova de hipoglicemia insulínica revelou insuficiência parcial de Hormona do Crescimento (HC), com pico máximo de resposta de 6,6 ng/ml (glicemia 43 mg/dl). Auxologicamente, apresentava estatura de 139cm (p10); velocidade de crescimento (VC) no p90; Tanner P2, G2; volume testicular (VT) 5 ml; e idade óssea de 9 anos. O doente não tinha, de acordo com os critérios vigentes na altura, indicação para terapêutica com HC. Apesar de nos anos seguintes ter apresentado estaturas no p25, não realizou o surto pubertário e, a partir dos 14 anos, a VC manteve-se no p3 (-2 SD). Aos 13 anos, apresentava P3, G3 e VT 15 ml, apesar da idade óssea ser de 11 anos. Esta igualou a cronológica aos 17 anos, altura em que atingiu P5, G5 e VT 25 ml. Aos 18 anos, realizou osteodensitometria que revelou T-score na coluna lombar (CL) -3.1 e no colo do fémur (CF) -1.9, tendo iniciado cálcio e colecalciferol, sem melhoria destes parâmetros. Com 21 anos, apresentava LH 1.7 mU/ml (>8), FSH 2.0 mU/ml (>10), testosterona total 324.8 ng/dl (160-730) e livre 10.2 ng/dl (9-27) e dihidrotestosterona 253 ng/dl (300-850), pelo que iniciou terapêutica com enantato de testosterona 250 mg/ml-1/mês. Apesar da reposição correcta e da prática adequada de desporto, apresentava, passados dois anos, T-score na CL -3.8 e no CF -2.1. Como continuava com IGF-1 79 ng/ml (<p3), optou-se por iniciar terapêutica com somatropina cujos benefícios requererão um longo período até serem verificados. Um ano e meio depois, aos 25 (idade actual), apresenta T-score CL -3.6 e no CF -2.3.

Discussão: Em consequência do tratamento realizado para a neoplasia, o doente desenvolveu défice de HC, originado pela RT, que contribuiu para a não aquisição de uma adequada massa óssea. Os efeitos nefastos, sobre o osso, do metotrexato e dos glucocorticóides são reversíveis, desde que não surjam défices concomitantes de hormonas osteotróficas. A falência do eixo gonádico (devida à QT e RT) instalou-se tardiamente (21 anos), altura em que o doente já deveria ter atingido o pico de massa óssea. Além disso, a sua compensação não originou melhoria dos parâmetros, pelo que não deve ser responsabilizada pelo desenvolvimento da osteoporose.

É importante identificar os riscos de desenvolvimento de endocrinopatias nestes doentes, de forma a serem tratados correcta e atempadamente.

2013 Reunião ANUAL

spedp

comissão organizadora

Dra. Catarina Limbert
Dra. Carla Pereira
Dra. Catarina Saraiva

comissão científica

Dra. Alice Mirante
Dra. Ana Cristina Monteiro
Dra. Ana Gaspar
Dra. Ana Isabel Mendes
Dr. Carlos Vasconcelos
Dra. Catarina Matos
Dra. Catarina Saraiva
Dra. Cíntia Castro-Correia
Dra. Conceição Bacelar
Prof. Doutor Davide Carvalho
Dra. Graciete Bragança
Dra. Helena Ramos
Dra. Inês Sapinho
Dra. Isabel Dinis
Dra. Luísa Raimundo

Dra. Lurdes Lopes
Dra. Lurdes Sampaio
Prof. Doutor Manuel Lemos
Dr. Marcelo da Fonseca
Dra. Margarida Bastos
Dra. Maria João Oliveira
Enf. Marina Dingle
Dra. Olinda Marques
Dra. Rita Cardoso
Dra. Rosa Arménia Campos
Prof. Doutora Sandra Martins
Dra. Sandra Paiva
Dra. Sofia Martins
Dra. Teresa Borges

júri bolsas SPEDP

Dra. Alice Mirante
Dra. Luísa Raimundo
Dra. Olinda Marques

júri prémios trabalhos

Dr. Carlos Vasconcelos
Dra. Isabel Dinis
Dra. Rosa Arménia Campos

Organização



Secretariado

Cognição®

TAILOR MADE EVENTS

Tel.: 210 996 975

spedp@cognicao.pt

Patrocínio:



Patrocínio científico:

SOCIEDADE PORTUGUESA DE DIABETES

SOCIEDADE PORTUGUESA DE PEDIATRIA

SOCIEDADE PORTUGUESA DE ENDOCRINOLOGIA, DIABETES E METABOLISMO

ORDEM DOS MÉDICOS