CONGRESSO

SPEDP

RESUMOS

COMUNICAÇÕES ORAIS

> 09:00 H

C1 **QUANDO O BRONZEADO É UM PROBLEMA** 4
Helena Ferreira, Carla Ferreira, Filipa Correia, Lúcia Lacerda, Ana Luísa Lobo, Catarina Magalhães, Carla Meireles

C2 **DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA** 4
Rute Ferreira, Catarina Moniz, Manuela Oliveira, Paloma Cabanas Rodríguez, Lidia Castro Feijóo, Jesús Barreiro Conde

C3 **ATRASO PUBERTÁRIO E ANOSMIA – ASSOCIAÇÃO OU MERO ACASO?** 5
Carla Ferreira, Helena Ferreira, Filipa Correia, Catarina Gonçalves, Manuel C. Lemos, Carla Meireles

C4 **QUANDO A AMENORREIA NA ADOLESCÊNCIA, NÃO É FISIOLÓGICA...** 6
Sara Peixoto, Ana Lopes Dias, Maria José Lacerda, Vânia Martins

C5 **PUBERDADE PRECOCE IDIOPÁTICA TRATADA COM AGONISTAS GNRH - EXPERIÊNCIA DA UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL DE SANTIAGO DE COMPOSTELA** 6
Catarina Moniz, Rute Ferreira, Paloma Cabanas, Lídia Castro-Feijóo, Jesus Barreiro

C6 **PUBERDADE PRECOCE CENTRAL: TRATAMENTO COM ANÁLOGO GNRH DE LONGA ACÇÃO** . . 7
Joana Carvalho; M. Helena Cardoso; M. João Oliveira; Teresa Borges

> 16:30 H

C7 **PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO TIPO 1 SISTÉMICO SEVERO: 3 ANOS DE EVOLUÇÃO** 8
Vera Baptista, Sofia Martins, Olinda Marques, Ana Antunes

C8 **PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO TIPO I - UMA NOVA MUTAÇÃO NO GENE CODIFICADOR DO RECEPTOR MINERALOCORTICOIDE** 9
Catarina Moniz, Rute Ferreira, Paloma Cabanas, Lídia Castro-Feijóo, Jesus Barreiro

C9 **AVALIAÇÃO DO CONTROLO GLICÉMICO EM DIABÉTICOS TIPO 1 COM SISTEMA DE INFUSÃO SUBCUTÂNEA CONTÍNUA DE INSULINA (SISCI)** 9
Ângela Pereira, Carla Garcez, Ângela Oliveira, Susana Carvalho, Sofia Martins, Olinda Marques, Ana Maria Antunes

C10 **DIABETES MELLITUS TIPO 1: A REALIDADE DA CONSULTA DE DIABETOLOGIA PEDIÁTRICA** 10
Carla Garcez, Ângela Pereira, Ângela Oliveira, Sofia Martins, Susana Carvalho, Olinda Marques, Ana Maria Antunes

C11 ***MATURITY ONSET DIABETES OF THE YOUNG* EM IDADE PEDIÁTRICA: CARACTERIZAÇÃO DE UMA AMOSTRA** 11
Carla Ferreira, Helena Ferreira, Marta Alves, Filipa Correia, Carla Meireles

C12 **QUANDO VÁRIAS DOENÇAS AUTO-IMUNES SE ASSOCIAM NO MESMO DOENTE - UM CASO DE SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTO-IMUNE DO TIPO III EM IDADE PEDIÁTRICA** 12
Maria Teresa Pereira, Maria João Oliveira, Esmeralda Cleto, Rosa Lima, Teresa Borges

COMUNICAÇÕES ORAIS

> 08:30 H

C13 **CARACTERIZAÇÃO DE UMA AMOSTRA DE CRIANÇAS COM BAIXA ESTATURA DURANTE UM PERÍODO DE 10 ANOS** 13
Maria Teresa Pereira, Fábio Barroso, Maria João Oliveira, Maria Helena Cardoso, Teresa Borges

C14 **ADOÇÃO DAS CURVAS DA OMS NO PROGRAMA NACIONAL DE SAÚDE INFANTIL E JUVENIL: CONSEQUÊNCIAS NA AVALIAÇÃO DO EXCESSO DE PESO E DA OBESIDADE** 13
Carlos Vasconcelos, Catarina Roque, Catarina Moniz

C15 **SÍNDROME MEN2A: IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE** 14
Vera Baptista, Iris Maia, Cristiana Couto, Ana P. Santos, I. Torres, Armando Pinto

C16 **RECÉM-NASCIDOS DE MÃES COM DOENÇA DE GRAVES - CASUÍSTICA DE 14 ANOS** 15
Mónica Jerónimo, Luísa Martins, Rita Coutinho, Rita Cardoso, Isabel Dinis, Alice Mirante

C17 **O IMPACTO DA SAZONALIDADE DA DOENÇA DE GRAVES PEDIATRICA** 15
Nunes da Silva, T.; Dias Pereira, B.; Vara Luiz, H.; Matos, A.C.; Cordeiro, M.C.; Raimundo L.; Portugal J.

C18 **DURAÇÃO DO TRATAMENTO COM ANTI TIROIDEUS DE SÍNTESE: QUAL A IMPORTÂNCIA PARA A EVOLUÇÃO DO TRATAMENTO DA DOENÇA DE GRAVES?** 16
Sociedade Portuguesa de Endocrinologia e Diabetologia Pediátrica (SPEDP): Antunes, A; Marques, O; Oliveira, MJ; Espada, F; Guimarães, J. e Grupo Multicêntrico Português: Mirante, A; Monteiro, A; Vasconcelos, A; Meireles, C; Brandão, C; Galo, E; Fernandes, I; Anselmo, J; Lopes, L; Sampaio, L; Fonseca, M; Almeida, M; Ferreira, M; Anselmo, M; Campos, R.A; Bernardo, T; Borges, T; Pratas, S; Sousa, S; Silva, T; Leite, V.

C1 QUANDO O BRONZEADO É UM PROBLEMA…

Helena Ferreira[1], Carla Ferreira[1], Filipa Correia[2], Lúcia Lacerda[3], Ana Luísa Lobo[2], Catarina Magalhães[2], Carla Meireles[2]

1. Interna Complementar no Serviço de Pediatria; Centro Hospitalar do Alto Ave Guimarães; 2. Assistente Hospitalar no Serviço de Pediatria; Centro Hospitalar do Alto Ave Guimarães; 3. Unidade de Bioquímica Genética do Centro de Genética Médica Dr. Jacinto Magalhães, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: A insuficiência primária da supra-renal, rara em idade pediátrica, pode ter diferentes etiologias, que condicionam tratamentos e prognósticos diferentes. As manifestações clínicas iniciais podem ser insidiosas o que dificulta o diagnóstico.

Caso clínico: Criança do sexo masculino, 10 anos, orientado para a consulta de Pediatria por alteração do comportamento, hiperatividade e défice de atenção, mau rendimento escolar e cefaleias. Na consulta detetou-se uma hiperpigmentação generalizada da pele com agravamento progressivo desde há 5 anos, em toda a superfície cutânea incluindo a mucosa gengival. Apresentava peso no percentil 10, estatura inferior ao percentil 5 e tensão arterial (TA) no percentil 50. O exame neurológico estava sem alterações. Do estudo realizado salienta-se doseamento da ACTH superior a 1250 pg/ml, cortisol de manhã de 4.5 g/dL e à tarde de 4.2 g/dL, renina ativa dentro dos valores normais e anticorpo anti-cápsula supra-renal negativo. Foi submetido à prova de estimulação com a ACTH que confirmou insuficiência primária da supra-renal tendo iniciado tratamento com hidrocortisona e fludrocortisona. Posteriormente, procedeu-se ao doseamento dos ácidos gordos de cadeia muito longa (AGCML) que se encontravam elevados. O estudo genético revelou uma mutação no gene ABCD1 confirmando o diagnóstico de adrenoleucodistrofia ligada ao X. A RM cerebral e medular não apresentava alterações. O rastreio familiar revelou a mesma mutação na mãe e num dos irmãos.

Conclusão: Pretende-se relembrar a hiperpigmentação como uma das formas de manifestação da insuficiência primária supra-renal. Salienta-se a importância do diagnóstico precoce e do rastreio familiar de uma doença que quando diagnosticada tardiamente pode ser fatal.

Palavras chave: adrenoleucodistrofia ligada ao X, insuficiência primária supra-renal.

C2 DISPLASIA SEPTO-ÓPTICA

Rute Ferreira[1], Catarina Moniz[1], Manuela Oliveira[1], Paloma Cabanas Rodríguez[2], Lidia Castro Feijóo[2], Jesús Barreiro Conde[2]

1. Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo – Hospital Egas Moniz (CHLO); 2. Unidade de Endocrinologia Pediátrica – Serviço de Pediatria – Complexo Hospitalar e Universitário de Santiago de Compostela

Introdução: A displasia septo-óptica ou síndrome de Morsier é uma doença congénita rara, com uma incidência de 1:10000 nascidos vivos e igual prevalência em ambos os sexos. Caracteriza-se pela presença de pelo menos duas das seguintes: anomalias da linha média cerebral; hipoplasia do nervo óptico e/ou insuficiência hipotálamo-hipofisária.

Casos clínicos: Descrevem-se 4 casos clínicos de displasia septo-óptica. Em nenhum dos casos se verificou história de prematuridade, consumo de álcool na gravidez ou diabetes gestacional. O estudo do gene HESX1 foi negativo em todos os casos.

Caso 1: Criança, sexo masculino, idade actual 3 anos, confirmação do diagnóstico no período neonatal (suspeita pré-natal). Dos antecedentes familiares a destacar irmão de 15 meses com agenésia do corpo caloso. Clinicamente, com discreto atraso psicomotor e possível défice de hormona GH (diminuição da velocidade de crescimento e IGF-1 < 25 ng/mL). Sem alterações visuais. RM-CE: "ausência do *septum pellucidum*, com corpo caloso presente, mas menos espessado; ambos os nervos ópticos presentes, ligeiramente hipoplásicos; hipófise e quiasma óptico sem alterações".

Caso 2: Criança, sexo feminino, idade actual 3 anos, diagnóstico aos 5 meses no contexto de ausência de fixação ocular e movimentos erráticos oculares. Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes. Hipotiroidismo central, sob reposição com levotiroxina desde os 5 meses; hipoplasia bilateral do nervo óptico e atraso na aquisição da linguagem. RM-CE: "ausência de *septum pellucidum*; nervos ópticos e quiasma óptico hipoplásicos; sem visualização da neurohipófise e haste hipofisária filiforme".

Caso 3: Criança, sexo masculino, idade actual 10,4 anos, diagnóstico aos 5,6 anos por apresentação de queixas de polidipsia, poliúria, aumento do apetite e baixa estatura. Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes. Hipotiroidismo central e diabetes insípidus diagnosticadas aos 5,6 anos, sob reposição com levotiroxina e desmopressina, respectivamente. Défice de GH, sob reposição desde

os 6,3 anos. Défice de ACTH desde os 9,3 anos, sob corticoterapia. Obesidade (P> 97). RM-CE: "ausência de *septum pellucidum*; haste hipofisária, adenohipófise e quiasma óptico hipoplásicos; neurohipófise normal".

Caso 4: Criança, sexo feminino, idade actual 2,4 anos, diagnóstico pré-natal. Antecedentes pessoais e familiares irrelevantes. Sem clínica sugestiva de insuficiência hipotálamo-hipofisária ou alterações visuais. Com desenvolvimento psicomotor adequado. RM-CE: "ausência do *septum pellucidum*; quiasma e nervos ópticos com calibre normal".

Conclusões: Trata-se de uma patologia com apresentação clínica bastante heterogénea, tal como se verifica nos casos clínicos descritos. A insuficiência hipotálamo-hipofisária pode evoluir gradualmente ao longo do tempo, podendo traduzir-se por um défice hormonal isolado ou um panhipopituitarismo. O défice de GH é o mais habitualmente descrito, mas também se verificam défices de TSH, ACTH e/ou diabetes insípidus. O acompanhamento multidisciplinar (endocrinologia, oftalmologia, neurologia) é fundamental.

C3 ATRASO PUBERTÁRIO E ANOSMIA – ASSOCIAÇÃO OU MERO ACASO?

Carla Ferreira[1], Helena Ferreira[1], Filipa Correia[2], Catarina Gonçalves[3], Manuel C. Lemos[3], Carla Meireles[2]

1. Interna do Serviço de Pediatria do CHAA – Guimarães; 2. Assistente Hospitalar do Serviço de Pediatria do CHAA – Guimarães; 3. CICS-UBI, Centro de Investigação em Ciências da Saúde, Universidade da Beira Interior, Covilhã.

Introdução: O Síndrome de Kallmann (SK) é definido pela presença de hipogonadismo hipogonadotrófico e anosmia ou hiposmia. Ambas as características resultam da alteração à normal migração embrionária dos neurónios gonadotroficos secretores de GnRH e neurónios olfativos, cuja origem embriológica é comum. Trata-se de uma causa rara de atraso pubertário, estimando-se uma incidência de 1:10.000 a 1:80.000 indivíduos de ambos os sexos. A maioria dos casos é esporádica, embora também possa ocorrer transmissão hereditária. Foram identificados vários genes envolvidos no SK, no entanto, em mais de 50% dos casos não se identifica a alteração genética responsável.

Caso Clínico: Adolescente do sexo masculino, 19 anos, com antecedentes de patologia cardíaca corrigida cirurgicamente aos 5 anos e sem antecedentes familiares de relevo.

Aos 17 anos e 3 meses foi referenciado para a consulta de Pediatria doenças endócrinas por atraso pubertário. O adolescente negava espermarca.

Ao exame físico apresentava estatura de 169 cm (desvio padrão (SD) -0,81 e percentil 20), envergadura de 167 cm e ausência de desenvolvimento de caracteres sexuais secundários. Foi objetivado um micropénis (comprimento 60 mm), um volume testicular de 3 ml bilateral e ausência de pilosidade púbica e facial – Tanner I. A voz tinha uma tonalidade aguda e foi ainda objetivada anosmia, previamente não valorizada pelo adolescente.

Os exames complementares de diagnóstico realizados mostraram uma idade óssea coincidente com idade cronológica, função tiroidea e prolactina normais e níveis pré-púberes de testosterona (36,7 ng/dL), FSH (<0,3 mUI/mL) e LH (<0,7 mUI/mL).

A ecografia testicular revelou testículos atróficos e a ecografia renovesical foi normal. Na RM cerebral apresentava "bolbos olfativos de espessura reduzida", sem alterações do eixo hipotálamo-hipófise. No cariótipo de sangue periférico, 46XY, detetou-se uma translocação reciproca, aparentemente equilibrada entre o braço curto do cromossoma 9 e o braço longo do cromossoma 22. O estudo molecular foi negativo para KAL1, FGFR1, GNRHR, GNRH1, PROKR2, FGF8, TAC3, TACR3, KISS1R, as mutações mais frequentes na população portuguesa para o SK.

Aos 17 anos e 7 meses iniciou tratamento com testosterona intramuscular mensal. Dezoito meses após iniciou do tratamento, apresentava uma estatura de 178 cm (SD 0,50, percentil 69), pilosidade púbica com distribuição Tanner 5, pénis de 110mm (inferior<P10), volume testicular 10ml, odor apócrino, escassa pilosidade facial. Aos 19 anos foi orientado para consulta de urologia.

Conclusão: Este caso clínico pretende alertar para a necessidade de diagnosticar e orientar precocemente para uma consulta especializada os casos de atraso pubertário. Tem também o intuito de salientar a elevada suspeição necessária perante casos de hipogonadismo hipogonadotrófico, uma vez que a anosmia, um importante sinal orientador diagnóstico, é frequentemente desvalorizado pelos doentes. Tal como na maioria dos casos descrito, também neste, a história familiar foi negativa e não foi possível identificar o gene responsável pelo SK.

Palavras-chave: anosmia; atraso pubertário; hipogonadismo hipogonadotrófico; síndrome de Kallmann.

C4 QUANDO A AMENORREIA NA ADOLESCÊNCIA, NÃO É FISIOLÓGICA…

Sara Peixoto[1], Ana Lopes Dias[1], Maria José Lacerda[2], Vânia Martins[1]

1. Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, EPE, Unidade de Vila Real; 2. Centro de Saúde Peso da Régua.

Introdução: A amenorreia secundária, definida pela ausência de cataménios por 3 ciclos consecutivos, é um sinal frequente na adolescência, sobretudo numa primeira fase de maturação sexual. Com a progressão da puberdade torna-se cada vez menos comum e muitas vezes tradutora de patologia. Os tumores secretores de prolactina (prolactinomas), são os tumores hipofisários mais frequentes, cuja prevalência varia com a idade e sexo. Ocorrem mais frequentemente em mulheres com idades entre os 20 e os 50 anos, sendo que, na faixa etária pediátrica/adolescente, estes tumores benignos representam menos de 2% de todos os tumores intracranianos.

Caso Clínico: Adolescente do sexo feminino, 17 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo. Menarca aos 12 anos com interlúnios regulares, cataménios não abundantes e sem dismenorreia, mantidos até junho de 2013, altura em que ficou amenorreica, com aumento progressivo do peso, associado a tensão mamária e abdominal. Por esse motivo recorreu ao médico assistente em Dezembro de 2013, altura em que foi pedida ecografia pélvica, que não apresentou alterações, e doseamento de prolactina (352,11ng/ml), sendo encaminhada para a consulta externa de Pediatria/Endocrinologia. À observação apresentava um tanner V, sem outras alterações ao exame objetivo. Foi pedido estudo hormonal, incluindo novo doseamento de prolactina (6765.0mU/L), e marcadores tumorais que se apresentavam negativos. A RM-CE revelou imagem compatível com microadenoma à esquerda. Iniciou tratamento com bromocriptina, com melhoria clínica e analítica progressiva.

Conclusão: Apesar das irregularidades menstruais serem comuns na adolescência, elas não devem ser menosprezadas, principalmente quando surgem vários anos após a menarca. Outras causas, apesar de pouco comuns, podem estar envolvidas e o seu diagnóstico precoce e tratamento adequado tornam-se essenciais para o sucesso de alguns casos clínicos.

Palavras-chave: amenorreia secundária; hipófise; prolactinoma; prolactina.

C5 PUBERDADE PRECOCE IDIOPÁTICA TRATADA COM AGONISTAS GNRH - EXPERIÊNCIA DA UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL DE SANTIAGO DE COMPOSTELA

Catarina Moniz[1], Rute Ferreira[1], Paloma Cabanas[2], Lídia Castro-Feijóo[2], Jesus Barreiro[2]

1. Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo do Hospital de Egas Moniz, CHLO-EPE, Lisboa, Portugal; 2. Unidade de Endocrinoloxía, Crecemento e Adolescencia, Departamento de Pediatria, Hospital Clínico Universitário, Universidade de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Espanha.

A puberdade precoce é definida como o aparecimento de qualquer sinal secundário de maturação sexual antes do limite inferior da idade normal para o início da puberdade (< - 2,5 DP), ou seja, antes dos 8 anos para o sexo feminino e dos 9 anos para o sexo masculino. A puberdade adiantada caracteriza-se pelo início do desenvolvimento pubertário entre os 8 e 9 anos no sexo feminino e entre os 9 e 10 anos no sexo masculino. O nosso objectivo foi realizar uma análise retrospectiva de doentes do sexo feminino, com diagnóstico de puberdade precoce e puberdade adiantada idiopática, tratadas com agonistas GnRH.

De 96 doentes com diagnóstico de puberdade precoce ou adiantada, nascidas a partir de 1995, selecionámos as 54 doentes que receberam tratamento. A média da idade da primeira consulta foi de 8,04 ± 0,96 anos. O motivo de consulta foi telarca em 22 doentes, pubarca em 13, telarca e pubarca em 15, aceleração da velocidade de crescimento numa doente e outros motivos em 3 doentes. A idade média da telarca foi aos 7,98±0,85 anos e da pubarca aos 7,99±0,88 anos. De acordo com a idade de início dos sinais pubertários, 25 doentes foram classificadas como tendo puberdade precoce e 29 como puberdade adiantada. Em relação à prova de GnRH, 50% das doentes teve resposta pubertária. A média do pico de LH foi de 25,09±14,01 UI/L nas doentes com resposta pubertária e de de

3,36±1,72 UI/L nas doentes sem resposta pubertária. A idade de início do tratamento foi 8,75±0,56 anos e a duração do tratamento foi de 2,1±0,48 anos. A idade óssea, no momento do tratamento, encontrava-se em média 1,62±0,79 anos avançada em relação à idade cronológica. Não se registou diferença estatisticamente significativa entre a estatura final e a estatura familiar quer no grupo com puberdade precoce (p=0,07) quer no grupo com puberdade adiantada (p=0,26). A diferença média entre a estatura final e a estatura prevista pelo método de Bailey e Pinneau foi de 0,05 cm no grupo com puberdade precoce (p=0,05) e de -0,89 cm no grupo com puberdade adiantada (p=0,91). A idade média de aparecimento da menarca foi aos 12,17 ± 1,01 anos, cerca de 1,3 ± 0,86 anos após suspensão dos agonistas GnRH.

Concluímos que o tratamento com análogos de GnRH foi benéfico para as doentes com puberdade precoce, uma vez que houve diferença quase significativa entre a estatura prevista e a estatura final neste grupo. De notar que o método de Bailey e Pinneaud sobrevaloriza a estatura final em situações de maturação óssea avançada, como é o caso destas crianças. O facto de não haver diferença no grupo com puberdade adiantada levanta a questão da administração de uma terapêutica injetável em doentes que não obtêm um benefício significativo desta terapêutica. Apenas a comparação com um grupo de crianças com características idênticas, não sujeitas a qualquer terapêutica, poderia esclarecer os benefícios em termos de estatura adulta do tratamento com análogos de GnRH.

C6 PUBERDADE PRECOCE CENTRAL: TRATAMENTO COM ANÁLOGO GNRH DE LONGA AÇÃO

Joana Carvalho; M. Helena Cardoso; M. João Oliveira; Teresa Borges

Introdução: A puberdade precoce central (PPC) é em 80% dos casos de etiologia idiopática. O tratamento de eleição é o análogo da hormona libertadora de gonadotrofinas (GnRH), sendo escassos os estudos existentes acerca da eficácia com as formulações de longa ação. O objetivo deste estudo é descrever a apresentação clínica e evolução após tratamento com análogo GnRH de longa ação.

Métodos: Estudo retrospetivo de doentes com diagnóstico de PPC, sob terapêutica com análogo GnRH de longa ação, com avaliação clínica e da idade óssea (IO) na fase inicial e após um ano.

Resultados: Treze doentes, 11 do género feminino, com idade média no diagnóstico de 8,34 anos. A média do tempo decorrido entre o aparecimento dos sintomas e o diagnóstico foi de 16,9 meses (mínimo 1 mês, máximo 36 meses). Na avaliação inicial, todos apresentavam velocidade de crescimento > 6 cm/ano e a média de avanço da IO era de 2,3 anos. Os níveis de hormona luteinizante foram superiores a 1 mUI/mL em seis doentes, e quatro apresentavam prova de GnRH com resposta púbere. Na avaliação ao fim de um ano de terapêutica, cinco doentes apresentavam melhoria do SDS da estatura para a IO (grupo 1), isto não se verificando em oito doentes (grupo 2). Constatou-se que os doentes do grupo 2 apresentavam média de idade superior na altura do diagnóstico (8,42 vs 8,27), maior tempo decorrido até ao diagnóstico, estadio pubertário de Tanner mais avançado e menor diferença entre a estatura inicial e a estatura alvo. Ao final de um ano de terapêutica o avanço da IO diminuiu em dois dos oito doentes do grupo 2 vs quatro dos cinco doentes do grupo 1.

Comentários: Os resultados obtidos demonstram a importância do diagnóstico precoce da PPC e do início atempado de terapêutica enquanto factores influenciadores da eficácia terapêutica.

C7 PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO TIPO 1 SISTÉMICO SEVERO: 3 ANOS DE EVOLUÇÃO

Vera Baptista[1], Sofia Martins[1], Olinda Marques[2,3], Ana Antunes[1,3]

1. Serviço de Pediatria, Hospital de Braga; 2. Serviço de Endocrinologia, Hospital de Braga; 3. Consulta de Grupo Endocrinológico Pediátrico, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga.

Introdução: O pseudohipoaldosteronismo tipo 1 (PHA1) é uma síndrome rara de resistência aos mineralocorticoides, com perda persistente de sal, resultando em hiponatremia, hipercaliemia e acidose metabólica. Os elevados níveis de aldosterona e atividade da renina plasmática, confirmam o diagnóstico. Quando autossómico recessivo, manifesta-se como uma doença sistémica grave. Surge frequentemente no período neonatal. Cursa com episódios recorrentes de perda de sal, ameaçadores da vida.

Descrição do caso: Criança de género masculino, filho de pais saudáveis. Irmã de 9 anos com síndrome de Chediak-Higashi. Antecedentes gestacionais irrelevantes. Internado na unidade de cuidados intensivos neonatais desde o décimo dia até ao quinto mês de vida, por desidratação, hiponatremia, hipercaliemia e acidose graves. Diagnosticado PHA1, na forma recessiva (mutação homozigótica do intrão 3 do gene SNN1A). Teve alta sob Fludrocortisona 1,5mg/dia, NaCl 20% 33mEq/Kg/dia e resina permutadora de catiões, 1g/kg/dose 5 vezes por dia.

Foi admitido no serviço de urgência inúmeras vezes, por vómitos, recusa alimentar, irritabilidade, hipersudorese, exantema, dificuldade respiratória, rinorreia e febre, com desequilíbrios eletrolíticos e ácido-base. Reposição vigorosa de líquidos, aumento da resina permutadora de catiões e, menos frequentemente, salbutamol, estabilizavam as descompensações. Gluconato de cálcio foi necessário esporadicamente. Internado em 6 episódios [desequilíbrios eletrolíticos (4), bacteriemia por cateter venoso central e infeção respiratória].

Teve controlo de ionograma e ajuste terapêutico apertados. A resina era administrada na dose de 1g/kg/dose cada 4 a 8 horas, com suplemento de sódio entre 28 e 55mEq/kg/dia. Manteve 1,5mg de fludrocortisona.

Aos 18 meses iniciou hidroclorotiazida, 2 mg/kg/dia, e redução da fludrocortisona. O ionograma manteve-se próximo da normalidade. Progrediu com redução gradual de fludrocortisona, suspensa aos 25 meses. Aos 28 meses iniciou redução de resina permutadora de catiões, suspensa aos 33 meses.

Desde os 18 meses apresenta convulsões, a primeira em apirexia e associada a desequilíbrios eletrolíticos. Posteriormente, teve 4 convulsões febris simples.

Estudo analítico mostrou hipotiroidismo subclínico (THS 7,62uU/ml) e hipoglicemia, assintomática. ACTH, cortisol, peptídeo C, insulina e IGF-1 são normais. Prova de estimulação com ACTH teve resposta adequada. RMN cerebral normal.

Atualmente com 3 anos e 8 meses, pesa 11,280kg (-3.25 SDS), com comprimento 87,3cm (-2.87 SDS). Apresenta exantema micro-papular eritematoso e descamativo na região cervical e cicatrizes dos CVC. No desenvolvimento psico-motor, mostra atraso nas áreas da visão e manipulação e imaturidade da linguagem. Mantém suplemento de NaCl, 42,6mEq/kg/dia, e Hidroclorotiazida, 1,4mg/kg/dia, apresentando sódio 140mmol/L e potássio 5,8mmol/L.

Discussão: Relatamos um caso de PHA severo, com todas as manifestações clínicas descritas, incluindo perda de sal com desequilíbrios eletrolíticos graves, má evolução estaturo ponderal, episódios de dificuldade respiratória recorrentes, exantema.

Não existe evidência científica que justifique uso de fludrocortisona nestas doses supra fisiológicas e por um período tão prolongado. As descompensações eletrolíticas frequentes e graves, foram o motivo para protelar este tratamento. Do mesmo modo, não existe evidência que suporte o uso de hidroclorotiazida como terapêutica hipocaliémica no PHA1. Pelos seus benefícios como espoliador de potássio, experiência com seu uso noutras patologias em idade pediátrica com poucos efeitos colaterais, e após aprovação por conselho de ética, pareceu uma alternativa aceitável.

C8 PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO TIPO I - UMA NOVA MUTAÇÃO NO GENE CODIFICADOR DO RECEPTOR MINERALOCORTICOIDE

Catarina Moniz[1], Rute Ferreira[1], Paloma Cabanas[2], Lídia Castro-Feijóo[2], Jesus Barreiro[2]

1. Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo do Hospital de Egas Moniz, CHLO-EPE, Lisboa, Portugal; 2. Unidade de Endocrinoloxía, Crecemento e Adolescencia, Departamento de Pediatria, Hospital Clínico Universitário, Universidade de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, Espanha.

As etiologias hormonais mais comuns de hiponatrémia e hipercaliémia na infância são a hiperplasia congénita da supra-renal e a insuficiência supra-renal, enquanto o psedohipoaldosteronismo é uma causa rara.

Os autores apresentam um recém-nascido do sexo feminino que foi admitida por suspeita de hemorragia intracraniana. Como antecedentes salienta-se ser a primeira filha de um casal não consanguíneo, parto pré-termo, por cesariana, às 35 semanas, por acidente de viação materno. Apgar 9/10, peso de 2310 g (SDS +0,01) e comprimento 45 cm (SDS -0,32), respectivamente, para a idade gestacional. Antecedentes familiares irrelevantes. Às seis horas de vida iniciou quadro de cianose e dispneia, com reversão após oxigenoterapia. Realizou ecografia transfontanelar por suspeita de hemorragia intracraniana que não foi confirmada. À observação: hidratada, FC 155 bpm, FR 60 cpm, temperatura 37,2ºC, normotensa. Auscultação cardiopulmonar e palpação abdominal sem alterações. Genitais femininos normais. Ao oitavo dia de vida diagnosticou-se um quadro de gastroenterite aguda, iniciando reposição hídrica endovenosa com soro isotónico. Quatro dias depois, apesar de melhoria clínica, analiticamente tinha hiponatrémia (Na 125,9 mmol/L) e hipercaliémia (K 7,73 mmol/L), alterações atribuídas à gastroenterite e com normalização após correção endovenosa. Ao 21º dia de vida, já sem sintomatologia gastrointestinal e 24h após suspensão da reposição hídrica endovenosa, a gasimetria mantinha a hiponatrémia (Na 128 mmol/L) e a hipercaliémia (K 6,59 mmol/L). Retomou correção hidroelectrolítica e foram colocadas as hipóteses de Hiperplasia Congénita da Supra-renal ou Insuficiência Supra-renal. No vigésimo terceiro dia de vida realizou estudo laboratorial que não foi concordante com estas hipóteses: teste ACTH com cortisol sérico basal de 24 ug/dl, aos 30 minutos de 40ug/dl e aos 60 minutos de 82 ug/dl; 17-OHP basal 5,4 ng/dl e aos 60 minutos 11,79 ng/dl. No contexto de teste de ACTH normal para a idade, colocou-se a hipótese de Pseudohipoaldosteronismo, hipótese suportada pelo valores elevados de renina e aldosterona, 5586 µU/ml (3,3-41) e 840 pg/ml (2-19), respectivamente. Registou-se reversão do desequilíbrio iónico 48h após instituição de reposição de sódio por via endovenosa e resinas permutadoras de iões. O ionograma manteve-se normal com suplementação de NaCl por via oral (8g/dia) e fludrocortisona 0,05mg/dia. Aos dois anos de vida suspendeu a terapêutica com NaCl mantendo-se assintomática. O estudo genético detectou em heterozigotia uma nova mutação no gene NR3C2, ou seja, uma mutação inactivadora do receptor mineralocorticoide, confirmando o diagnóstico de Pseudohipoaldosteronismo tipo 1.

O Pseudohipoaldosteronismo tipo 1 é uma causa rara de alterações hidroelectrolíticas. Pode afectar apenas o rim (autossómica dominante) ou ter atingimento sistémico (autossómico recessivo). A forma autossómica dominante apresenta-se de forma menos grave, respondendo à suplementação com sódio e melhorando nos primeiros anos de vida, permitindo a descontinuação da terapêutica. A melhoria do quadro com o tempo provavelmente é resultado da maturação renal com aumento da reabsorção proximal de sódio.

C9 AVALIAÇÃO DO CONTROLO GLICÉMICO EM DIABÉTICOS TIPO 1 COM SISTEMA DE INFUSÃO SUBCUTÂNEA CONTÍNUA DE INSULINA (SISCI)

Ângela Pereira[1,2], Carla Garcez[1,2], Ângela Oliveira[1,2], Susana Carvalho[1,2], Sofia Martins[1,2], Olinda Marques[1,3], Ana Maria Antunes[1,2]

1. Consulta de Diabetologia/Consulta de Grupo Endocrinológico Pediátrico. 2. Serviço de Pediatria. 3. Serviço de Endocrinologia, Hospital de Braga.

Introdução: A insulinoterapia intensiva no tratamento da Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) em idade pediátrica correlaciona-se com melhor controlo metabólico e redução da incidência de complicações. Para os centros de tratamento, um dos maiores desafios reside na disponibilidade dos profissionais para o ensino e colocação do SISCI. Atualmente, em Braga, estes dispositivos são colocados em regime de Hospital de Dia durante 3 dias.

Objetivo: Caraterizar e avaliar a evolução do controlo metabólico dos doentes com SISCI.

Material e métodos: Estudo transversal analítico através da consulta dos processos clínicos dos doentes com SISCI seguidos no nosso centro em 2014. Análise estatística com SPSS 22®, teste T student, nível significância p<0,05.

Resultados: Dos 99 diabéticos seguidos, 25 têm SISCI (idade atual 9,9±4,4anos (A)), 15 raparigas. A idade de diagnóstico foi 5,5±2,8A (mín.-máx. 1,4-11,3A), em seguimento há 4,4±3A. Todos faziam múltiplas administrações de insulina (MAI).

O 1º SISCI foi colocado em Janeiro/2012 e, até ao momento, 18 dispositivos foram fornecidos pela Direção Geral de Saúde e 7 adquiridos pelos pais. As principais indicações para colocação foram: idade <5A (40%), aquisição pelos pais (28%), mau controlo metabólico (28%). Idade média de colocação 8,6±4,2A (mín.-máx. 2-17,9A), com seguimento entre 0,6-2,5anos.

A dose diária de insulina (DDI) no último ano com MAI vs SISCI não variou significativamente (0,87±0,27U/Kg vs 0,89±0,25U/Kg; p 0,698). No último ano com MAI a Hemoglobina A1c média (HbA1c) foi 8,7%, com diminuição significativa no 1º (7,7%; p<0,001) e 2º anos com SISCI (8%; p 0,001). A variação da HbA1c entre o 1º e 2º anos não foi significativa (p0,243). Complicações com SISCI: 1 hipoglicemia e 2 infeções cutâneas no local do catéter.

Conclusão: Os resultados comprovam a eficácia na melhoria do controlo glicémico e segurança do SISCI, com redução significativa da HbA1c no 1ºano e que se manteve no 2º ano, sem aumento da DDI ou de complicações graves. Apesar de ser um desafio, o SISCI pode ser benéfico para o controlo metabólico em todas as idades, sendo necessário uma maior disponibilidade de bombas e de profissionais para este tipo de tratamento da DM1.

C10 DIABETES MELLITUS TIPO 1: A REALIDADE DA CONSULTA DE DIABETOLOGIA PEDIÁTRICA

Carla Garcez[1,2], Ângela Pereira[1,2], Ângela Oliveira[1,2], Sofia Martins[1,2], Susana Carvalho[1,2], Olinda Marques[1,3], Ana Maria Antunes[1,2]

1. Consulta de Diabetologia/Consulta de Grupo Endocrinológico Pediátrico. 2. Serviço de Pediatria. 3. Serviço de Endocrinologia; Hospital de Braga.

Introdução: A Diabetes Mellitus (DM) tipo 1 é uma das doenças crónicas mais comuns na infância e adolescência. Resulta da destruição das células beta pancreáticas, condicionando défice de insulina. A sua etiologia é ainda indeterminada. Tem-se assistido a uma incidência crescente desta patologia o que impõe um maior investimento nos cuidados.

Objetivo: Caraterizar os doentes seguidos na Consulta de Diabetologia Pediátrica do nosso centro.

Métodos: Estudo descritivo e retrospetivo através da consulta dos processos clínicos dos diabéticos tipo 1 com idade • 21 anos, seguidos na consulta de Diabetologia Pediátrica até Julho de 2014.

Resultados: São seguidos no nosso centro 116 doentes (61 raparigas – 52.6%), com idade atual entre 3 e 21 anos (média 13,3±4,9anos). O número de novos casos por ano variou entre 1 em 2001 e 20 em 2010 (média de 7 casos por ano). A idade ao diagnóstico foi em média de 8,2±4 anos (mínimo 17meses-máximo 17anos). Os doentes são seguidos em média há 5,3 anos (mínimo 3meses-máximo 14anos).

Relativamente à sintomatologia na apresentação da doença foi mais frequente a poliúria (78%), a polidipsia (77%) e o emagrecimento (58%), a evoluir em média há 2,7±2 semanas. Apresentaram-se com cetoacidose (CA) 47 doentes (40,5%): destes 23 (48,9%) com CA ligeira, 14 (29,8%) com CA moderada e 9 (19,1%) com CA grave. Ao diagnóstico a hemoglobina glicada A1c (HbA1c) foi em média de 11,0±2,3%. Havia história familiar positiva para DM tipo 1 em 17% dos casos e de DM tipo 2 em 40% dos casos. Comorbilidades associadas: humor depressivo (n=4); tiroidite eutiroideia (n=3); doença de Graves (n=2); nefropatia refluxo (n=1), hipotiroidismo primário (n=1). Todos iniciaram terapêutica com múltiplas administrações de insulina. Atualmente, 26 (22.4%) estão com sistema de infusão subcutânea contínua de insulina e 3 com esquema alternativo. No que respeita ao controlo metabólico, 29 (25%) têm HbA1c média atual <7,5%, 57 (49%) HbA1c ⩾7,5 e <9% e 30 (26%) HbA1c >9%. Em termos de complicações agudas da doença verificamos 27 casos de hipoglicemia com necessidade de vigilância de curta duração no serviço de urgência (25 doentes, 4 convulsões) e 19 casos de CA (14 doentes). Relativamente a complicações crónicas existem 5 casos de microalbuminúria elevada e 6 com síndrome de *Mauriac*.

Conclusão: Verifica-se aumento do número anual de casos de DM tipo 1 (maior em 2010), havendo na apresentação poucos casos de acidose grave. O controlo metabólico ainda se encontra fora dos objetivos definidos pela *American Diabetes Association,* estando incluídos neste grupo adolescentes com má adesão terapêutica, que repetem complicações agudas e obrigam a esquemas terapêuticos alternativos. A DM tipo 1 é uma doença crónica com difícil adesão ao tratamento, pelo que se torna necessário desenvolver e implementar estratégias que proporcionem um melhor controlo metabólico, principalmente na adolescência.

C11 *MATURITY ONSET DIABETES OF THE YOUNG* EM IDADE PEDIÁTRICA: CARACTERIZAÇÃO DE UMA AMOSTRA

Carla Ferreira[1], Helena Ferreira[1], Marta Alves[1], Filipa Correia[2], Carla Meireles[2]

1. Interna do Serviço de Pediatria do CHAA - Guimarães; 2. Assistente Hospitalar do Serviço de Pediatria do CHAA - Guimarães.

Introdução: Estima-se que aproximadamente 5% dos casos classificados como diabetes mellitus (DM) tipo 2 e 10% dos DM tipo 1 sejam, na verdade, uma forma de diabetes monogénica - *Maturity Onset Diabetes of the Young* (MODY). Trata-se de um tipo de DM resultante de uma mutação num dos genes reguladores da célula beta, estando atualmente identificados mais de 5 subtipos. O correto diagnóstico destes casos implica confirmação genética e é essencial para a orientação clínica adequada dos doentes, uma vez que o subtipo diagnosticado influência o tratamento a instituir, assim como o prognóstico. Foram objetivos dos autores avaliar as características clinico-laboratoriais e moleculares das crianças e adolescentes com diagnóstico de MODY, assim como verificar o tratamento instituído e a evolução clínica associada.

Métodos: Foi realizado um estudo de base hospitalar, descritivo e transversal, que incluiu todas as crianças e adolescentes, com diagnóstico de MODY, seguidas na consulta de Pediatria doenças endócrinas do CHAA - Guimarães. Para tratamento estatístico utilizou-se o SPSS® (versão 21).

Resultados: Atualmente estão a ser orientados na consulta 6 doentes com diagnóstico de MODY, o que corresponde a 9% dos casos de diabetes. A idade média dos doentes é de 12 anos (8-16 anos), todos do sexo masculino.

A maioria foi orientada para a consulta pelo médico assistente, por hiperglicemia em jejum detetada incidentalmente. Não existiam antecedentes pessoais relevantes nomeadamente, alterações glicémicas detetadas no período neonatal ou malformações associadas e todos nasceram com peso adequado à idade gestacional (AIG) .

Antecedentes familiares sugestivos MODY estavam presentes em metade dos casos.

À data da orientação para a consulta, apenas 1 caso referia sintomas de hiperglicemia e em nenhum foi objetivado excesso de peso/obesidade ou sinais de insulinorresistência.

No estudo analítico realizado, todos tinham anticorpos anti-ilhéus pancreáticos (ICA) e anti-descarboxílase do ácido glutâmico (GAD) negativos e metade apresentava valores de péptido c diminuído (<0,9 ng/mL). A HbA1C média inicial foi 6,14% (5,4-6,7%), a prova de tolerância oral (PTGO) efetuada em 2 casos, positiva num caso. O estudo genético permitiu identificar cinco casos de MODY2, num mutação de GCK foi negativa.

O tempo médio de seguimento na consulta foi de 3 aos e no que toca ao controlo glicémico referente aos últimos 3 meses, todos os doentes negavam sintomas de hiperglicemia e apenas dois casos tinham hiperglicemias em jejum em mais de 75% das medições. A HbA1c média dos últimos 3 meses foi 5,97%. Nenhum doente apresentava dislipidemia, sinais de insulinorresistência, hipertensão arterial ou glicosúria.

Em nenhum foi instituída terapêutica farmacológica, tendo a maioria aderido a estilos de vida saudáveis. Não foram identificadas complicações micro e/ou macrovasculares.

O estudo familiar foi realizado em 1 caso, tendo sido identificada a mesma mutação.

Conclusão: O correto diagnóstico de MODY é de extrema importância, uma vez que só assim é possível prever a evolução clínica, assim como instituir o tratamento adequado, de forma a melhorar o prognóstico destes doentes. É também essencial não descurar o componente genético, o que implica a realização de rastreio aos familiares.

Palavras Chave: diabetes mellitus, MODY, criança/adolescente.

C12 QUANDO VÁRIAS DOENÇAS AUTO-IMUNES SE ASSOCIAM NO MESMO DOENTE - UM CASO DE SÍNDROME POLIGLANDULAR AUTO-IMUNE DO TIPO III EM IDADE PEDIÁTRICA

Maria Teresa Pereira[1], Maria João Oliveira[2], Esmeralda Cleto[3], Rosa Lima[4], Teresa Borges[2]

1. Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo. 2. Serviço de Pediatria-Endocrinologia. 3. Serviço de Pediatria-Hematologia. 4. Serviço de Pediatria-Gastroenterologia.

Introdução: Os Síndromes Poliglandulares Auto-Imunes (SPAI) caracterizam-se pela associação de, pelo menos, duas endocrinopatias auto-imunes. O SPAI tipo III define-se pela presença de tiroidite auto-imune associada a outra(s) doença(s)s auto-imune(s), na ausência de envolvimento adrenocortical. Tipicamente descrito nos adultos, a sua prevalência na população pediátrica é desconhecida.

Caso clínico: Adolescente de 16 anos, com história de anemia ferripriva diagnosticada aos 4 anos de idade, de etiologia não clarificada e com adequada resposta a terapêutica parentérica com ferro. Suplementada com levotiroxina sódica na dose de 100 µg/dia desde a mesma altura por alterações não designadas da função tiroideia, com posterior confirmação da presença de auto-imunidade da tiróide. Enviada à consulta de Hematologia Pediátrica por anemia grave (Hb 6,0 g/dL, VGM 56,4 fL, HGM 13,3 pg) com ferropenia, detetada em análises realizadas por queixas de astenia progressiva e gonalgias. Suspeita analítica de gastrite auto-imune (gastrinemia 2103 pg/mL (N:13-115), anticorpos anti-célula parietal gástrica positivos, confirmada histologicamente por EDA. Medicada com sulfato ferroso, com excelente resposta e resolução da anemia. Restante estudo de auto-imunidade normal, nomeadamente anticorpos anti-transglutaminase e anti-supra-renal negativos. Seis meses depois, início de polidipsia e poliúria com documentação de hiperglicemia (glicemia capilar ocasional 380 mg/dL) e cetonúria (sem acidose), compatível com o diagnóstico de diabetes mellitus tipo 1 inaugural. Apresentava HbA1c 10,4%, peptídeo C 1,48 ng/mL (N:1,1-4,4), anticorpos anti-ICA 21,3 (N:<0,70) e anticorpos anti-GAD 40 (N:<1,45). Iniciada insulinoterapia funcional – DDT 55,5U (0,74U/Kg/dia), com bom controlo glicémico.

Discussão: Este caso ilustra a agregação e sucessão de várias doenças auto-imunes que podem ocorrer sequencialmente no mesmo doente, neste caso particular durante as primeiras duas décadas de vida, com a primeira manifestação a ocorrer antes dos 5 anos de idade. A associação destas três entidades - anemia perniciosa, tiroidite de Hashimoto e DM tipo 1 - aponta para o diagnóstico específico de SPAI tipo III, raramente descrito em crianças. Nestes casos, os clínicos devem estar alertados para a importância de um rastreio sistematizado de auto-imunidade, inclusive na ausência de sintomas orientadores.

C13 CARACTERIZAÇÃO DE UMA AMOSTRA DE CRIANÇAS COM BAIXA ESTATURA DURANTE UM PERÍODO DE 10 ANOS

Maria Teresa Pereira[1], Fábio Barroso[2], Maria João Oliveira[2], Maria Helena Cardoso[1], Teresa Borges[2]

1. Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo. 2. Serviço de Pediatria-Endocrinologia. Centro Hospitalar do Porto.

Introdução: A baixa estatura constitui um dos principais motivos de referenciação para as consultas de Endocrinolgia Pediátrica. Muitos trabalhos têm-se debruçado sobre a avaliação diagnóstica destas crianças e recomendado protocolos de investigação uniformizados.

Objetivos: Caracterização demográfica e clínica de uma amostra de crianças com critérios auxológicos de baixa estatura (score Z de estatura <-2 desvios-padrão (DP) da média da população de referência para a mesma idade e sexo); avaliação da investigação e diagnósticos realizados.

Métodos: Foram analisados retrospetivamente os processos clínicos das crianças referenciadas à consulta de Endocrinologia Pediátrica do Centro Hospitalar do Porto por baixa estatura, no período compreedido entre 2004-2014. Foram incluídas na análise variáveis demográficas, auxológicas, clínicas, laboratoriais e radiológicas. Foram excluidas crianças com SDS de estatura > -2 DP e idade inferior a 3 anos na altura da referenciação.

Resultados: Do total de crianças avaliadas (n=246), 121 (49,2%) cumpriam os critérios elegíveis para o estudo (estatura SDS <-2 DP); 61,2% eram do género masculino, com uma idade decimal mediana na altura da referenciação de 12,1 anos (3,2-17,6; mín-máx). 24,8% das crianças apresentavam algum tipo de comorbilidade associada e 11,6% encontravam-se sob medicação (fármacos estimulantes do sistema nervoso central e/ou corticoterapia sistémica ou inalada). Na avaliação auxológica inicial, apresentavam um SDS de estatura, em média, de -2,66±0,01 (-2,01,-5,14; mín-máx), 25% com um SDS da estatura <-3; SDS médio da estatura-alvo de -1,26±0,88 (-3,3, 1,96; mín-máx); percentil IMC compreendido entre <1 e 99,93. 55,4% eram pré-púberes. Em relação à investigação realizada, 82% realizaram algum tipo de estudo analítico, 35,5% provas dinâmicas de estimulação de hormona de crescimento, 85,1% radiografia da idade óssea e 37,2% cariotipo de sangue periférico. Os diagnósticos foram de atraso constitucional do crescimento e da maturação em 20,7% (n=25), baixa estatura idiopática em 17,4% (n=21), baixa estatura familiar em 14% (n=17), défice de hormona de crescimento em 11,6% (n=14). Verificou-se que 15 crianças (12,4%) correspondiam a pequenos para a idade gestacional sem recuperação/com recuperação parcial da baixa estatura. Cinco doentes apresentavam doença crónica associada (doença renal crónica ou anemia ferripriva). O tempo mediano de seguimento foi de 649 dias (0-3578; mín-máx).

Comentários: Na avaliação de crianças com baixa estatura devem ser considerados e integrados múltiplos fatores, nomeadamente sintomas e comorbilidades, critérios auxológicos, estado nutricional e exames laboratoriais, radiológicos e genéticos. Os resultados desta casuística estão de acordo com a literatura mostrando maior frequência das variantes do normal de atraso do crescimento e maturação e baixa estatura idiopática. Realça-se a importância da criteriosa avaliação e seguimento destas crianças por clínicos experientes na área.

C14 ADOÇÃO DAS CURVAS DA OMS NO PROGRAMA NACIONAL DE SAÚDE INFANTIL E JUVENIL: CONSEQUÊNCIAS NA AVALIAÇÃO DO EXCESSO DE PESO E DA OBESIDADE

Carlos Vasconcelos, Catarina Roque, Catarina Moniz

Serviço de Endocrinologia, Hospital de Egas Moniz, CHLO,EPE

Introdução: Com o Programa Nacional de Saúde Infantil e Juvenil, em 2013, foram adotadas as curvas da O.M.S. (*WHO Child Growth Standards*, de 2006 – para as crianças até aos 5 anos, e *WHO Growth Reference* 2007 – dos 5 aos 19 anos, em substituição das Curvas do C.D.C. Com as Curvas do C.D.C., dos 2 aos 19 anos de idade, o Excesso de Peso é definido por IMC ⩾ percentil 85 e < percentil 95, e com as Curvas da O.M.S. por IMC ⩾ + 1 desvio-padrão e < + 2 desvios-padrão, para a idade e sexo. A Obesidade é definida por IMC ⩾ percentil 95 nas Curvas do C.D.C., e por IMC ⩾ 2 desvios-padrão nas Curvas da O.M.S.

Objectivo: Comparar as Curvas da O.M.S. com as Curvas do C.D.C., no diagnóstico de Excesso de Peso e de Obesidade, nas crianças e adolescentes.

Resultados: Até aos 5 anos (*WHO Child Growth Standards* versus C.D.C.), ocorre um sobrediagnóstico da Obesidade até aos 32 meses e um subdiagnóstico até aos 60 meses, em ambos os sexos. Em relação ao diagnóstico de Excesso de Peso, é sobrestimado nas curvas da O.M.S., com diferença máxima aos 2 anos (em ambos os sexos), que se atenua depois e se inverte mesmo após os 49 meses no sexo feminino, mas que se mantém no sexo masculino.

Após os 5 anos (*WHO Growth Reference* versus C.D.C.), o subdiagnóstico de Obesidade mantém-se até aos 77 meses no sexo masculino e até aos 92 meses no sexo feminino, havendo depois um período de sobrediagnóstico (máximo entre os 120 e 136 meses no sexo masculino, e entre os 112 e os 140 meses no sexo feminino) até aos 172 meses no sexo masculino e aos 158 meses no sexo feminino, seguindo-se novo período de subdiagnóstico. Este atinge um máximo entre os 190 e os 214 meses no sexo masculino, anulando-se depois até aos 18 anos. No sexo feminino, após um máximo de subdiagnóstico dos 172 aos 184 meses, as diferenças atenuam-se, anulam-se pelos 190 a 194 meses, e invertem-se após, havendo a partir daí um sobrediagnóstico que se acentua até um máximo de 1,27 Kg/m2 aos 18 anos. Exceto no período dos 60 aos 68-72 meses, apenas no sexo feminino, em que ocorre um subdiagnóstico pouco significativo de Excesso de Peso, as *WHO Growth Reference* sobrediagnosticam o Excesso de Peso, e sobretudo após os 8 anos, com diferenças entre as Curvas de 0,5 a 1,1 Kg/m2.

Conclusões: Estas diferenças entre as Curvas têm implicações na avaliação da prevalência da Obesidade e Excesso de Peso, variáveis de acordo com a idade e sexo da criança ou adolescente, e na abordagem e no seguimento clínico destas situações.

C15 SÍNDROME MEN2A: IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE

Vera Baptista[1], Iris Maia[1], Cristiana Couto[1], Ana P. Santos[2], I. Torres[2], Armando Pinto[1]

1. Serviço de Pediatria do Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil. 2. Serviço de Endocrinologia do Instituto Português de Oncologia do Porto Francisco Gentil.

Introdução: O síndrome de neoplasias endócrinas múltiplas tipo 2 (MEN2) é um distúrbio hereditário autossómico dominante causado por uma mutação do proto oncogene RET. Existem 3 formas clínicas, das quais a mais comum é o tipo 2A. Este, manifesta-se pela tríade carcinoma medular da tiróide (CMT), feocromocitoma (Feo) e hiperparatiroidismo primário (HPP). O início da doença é geralmente entre os 5 e 25 anos, sendo o CMT a primeira manifestação.

Descrição do caso: Criança de 3 anos, género feminino, com antecedentes pessoais irrelevantes. Mãe com antecedentes de carcinoma medular da tiróide e feocromocitoma, tratados cirurgicamente. O estudo genético efetuado, mostrou ser portadora de mutação germinativa do gene RET, pelo que os seus filhos foram orientados para consulta de Genética do IPO, tendo sido detetada a mutação na filha. A criança foi orientada para consulta de Pediatria. Aquando da primeira observação apresentava bom estado geral, com tiróide palpável, com lobo esquerdo de dimensões aumentadas, com múltiplos gânglios infra centimétricos cervicais anteriores, mais à esquerda. Analiticamente tinha bioquímica normal, com TSH aumentada (8,83 uUI/ml) e calcitonina aumentada (25,7 pg/ml). A ecografia mostrou nódulos da tiróide.

Foi decidido efetuar tiroidectomia total, com esvaziamento ganglionar. O resultado anátomo-patológico da peça revelou "… microcarcinomas medulares com dimensões inferiores a 1 mm, dispersos pelo parênquima de ambos os lobos. Os gânglios linfáticos não apresentavam metástases."

Atualmente está bem, medicada com levotiroxina e mantendo vigilância nas consultas de Pediatria e Endocrinologia.

Conclusões: Os autores pretendem com este caso alertar para a existência destas síndromes, e da importância de orientar a descendência do caso índex para uma consulta de Genética. A identificação precoce dos portadores e a sua orientação precoce para a consulta de Pediatria Oncológica é fulcral para minimizar o impacto deste diagnóstico.

No nosso caso, a doente apresentava uma mutação de risco C (Cys634Arg do gene RET), de acordo com a American Thyroid Association, tinha tiróide palpável, com alterações ecográficas e aumento dos níveis de calcitonina, o que levou a que fosse realizada tiroidectomia aos 3 anos. A confirmação da existência de carcinoma medular da tiróide nesta doente, vem realçar a importância da identificação e vigilância destas crianças.

C16 RECÉM-NASCIDOS DE MÃES COM DOENÇA DE GRAVES - CASUÍSTICA DE 14 ANOS

Mónica Jerónimo, Luísa Martins, Rita Coutinho, Rita Cardoso, Isabel Dinis, Alice Mirante

Unidade de Endocrinologia e Diabetologia Pediátrica, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução: A doença de Graves (DG) é a causa mais comum de hipertiroidismo na mulher em idade fértil e pode causar hipertiroidismo ou hipotiroidismo fetal e/ou neonatal. Carateriza-se pela presença de anticorpos que estimulam os recetores da tirotropina (TRAbs) e que podem atravessar a placenta. Este trabalho tem como objetivo caracterizar os recém-nascidos (RN) de mãe com DG referenciados à consulta de Endocrinologia Pediátrica de um hospital central.

Métodos: Consultaram-se os processos dos RN de mãe com DG acompanhados na consulta de Endocrinologia nos últimos 14 anos. Analisaram-se: função tiroideia e tratamento na gravidez, dados perinatais, função tiroideia e tratamento do RN.

Resultados: Foram acompanhados 20 RN, correspondentes a 18 mães com DG, com predomínio do género feminino (55%). A idade gestacional mediana foi de 38 semanas, com três casos de prematuridade (35 e 36 semanas), sendo 35% primeiras gestações. O peso médio de nascimento foi 2778,5g (±437,6), com um caso de restrição de crescimento intrauterino (RCIU). Uma gravidez foi complicada de pré-eclâmpsia e em 2 casos as ecografias pré-natais apresentavam alterações (hipertrofia da tiroide, oligoâmnios e RCIU). A DG foi diagnosticada, em média, 3,1 anos antes do parto. Em 4 casos a mãe havia realizado tratamento definitivo com iodo radioativo. Cinco grávidas apresentavam TRAB´s elevados no 3ºtrimestre (3T) (>1 UI/L; máximo: 40 UI/L), das quais quatro realizaram tratamento com antitiroideus no 3T.

Três RN apresentaram hipertiroidismo e 4 hipotiroidismo, e em todos as mães apresentaram TRAB´s elevados no 3T. Dos RN com hipotiroidismo, metade realizou tratamento com tiroxina. Dos que tinham hipertiroidismo, um foi medicado com metimazol durante 4 meses, tratando-se do único caso com clínica de hipertiroidismo.

Discussão: Verificou-se uma percentagem significativa de RN com alteração da função tiroideia, sempre em contexto de inadequado controlo da DG (elevação de TRAB´s no 3T). Deste modo, é necessário o adequado controlo da DG durante a gravidez e é fundamental um protocolo de seguimento do RN no período fetal e neonatal.

C17 O IMPACTO DA SAZONALIDADE DA DOENÇA DE GRAVES PEDIATRICA

Nunes da Silva, T.; Dias Pereira, B.; Vara Luiz, H.; Matos, A.C.; Cordeiro, M.C.; Raimundo, L.; Portugal, J.

Departamento de Endocrinologia Hospital Garcia de Orta (HGO), E.P.E., Almada

Introdução: Vários estudos internacionais sugeriram uma assimetria estatisticamente significativa nos padrões de nascimento de diferentes patologias autoimunes (ex: Diabetes tipo 1 e Esclerose Multipla) face a população geral. Apesar de escassos estudos realizados na população adulta com Doença de Graves, esta relação não foi ainda estudada na Doença de Graves pediátrica (DGP), principalmente usando um estudo multicêntrico/ amostra de base nacional.

Objectivos: Analisar o impacto da sazonalidade (mês de nascimento) no desenvolvimento posterior de DGP em Portugal.

Amostra e métodos: Um estudo multicêntrico realizado em 2013 pela Sociedade Portuguesa de Endocrinologia e Diabetes Pediátrica (SPEDP) registou os casos de DGP (0-18 anos) em Portugal com nível de cobertura elevado (taxa de resposta > 77% dos centros existentes). A data de Dezembro de 2012 encontravam-se registados 151 casos de DGP. Foi comparado a distribuição dos meses de nascimento dos casos de DGP com a distribuição dos nascimentos em Portugal nesse mesmo período (dados colhidos do Instituto Nacional de Estatistica). Dado que a idade média do diagnostico no estudo foi de 11 anos, apenas os casos nascidos antes de 2001 foram incluídos para compensar a possibilidade de subdiagnóstico. A analise estatística foi efectuada com o software STATA versão 12. O impacto da sazonalidade na DGP foi avaliada através do método de Walter and Elwood dado que este têm em conta a população em risco.

Resultados: Foram incluídos 125 casos de DGP nascidos entre 1983 e 2001. Destes 94 casos eram do sexo feminino (75%). Durante o período do estudo registaram-se nascimentos em Portugal dos quais 49 % eram do sexo feminino. O numero de nascimentos com DGP representou 0,006% da população total.

Entre os 125 casos a percentagem dos nascimentos observados em relação aos esperados não diferiu ao longos dos meses (p = 0,77). Observou-se um excesso não significativo (NS) de casos entre Janeiro- Fevereiro, Abril-Maio e Agosto-Outubro e uma diminuição NS nos meses de Junho-Julho. O risco relativo entre Outubro e Junho foi de 2,1.

Conclusões: Este foi o primeiro estudo realizado que analisou o impacto da sazonalidade na incidência de DGP baseado numa amostra multicêntrica/nacional. Apesar de um aumento NS de DGP nos nascimentos ocorridos na Primavera e Outono, não foi observado um impacto estatisticamente significativo do mês de nascimento no desenvolvimento da DGP.

Os autores agradecem a cedência dos dados e todo o apoio disponibilizado, imprescindíveis para a realização deste trabalho.

C18 DURAÇÃO DO TRATAMENTO COM ANTI TIROIDEUS DE SÍNTESE: QUAL A IMPORTÂNCIA PARA A EVOLUÇÃO DO TRATAMENTO DA DOENÇA DE GRAVES?

Sociedade Portuguesa de Endocrinologia e Diabetologia Pediátrica (SPEDP): Antunes, A; Marques, O; Oliveira, MJ; Espada, F; Guimarães, J. e Grupo Multicêntrico Português: Mirante, A; Monteiro, A; Vasconcelos, A; Meireles, C; Brandão, C; Galo, E; Fernandes, I; Anselmo, J; Lopes, L; Sampaio, L; Fonseca, M; Almeida, M; Ferreira, M; Anselmo, M; Campos, R.A; Bernardo, T; Borges, T; Pratas, S; Sousa, S; Silva, T; Leite, V.

Introdução e Objetivos: Em 2011 a ATA e a AACE publicaram guidelines para a avaliação e tratamento da Doença de Graves (DG) na criança e adolescente, privilegiando uma terapêutica definitiva mais precoce. No entanto, este assunto permanece controverso. Vários grupos continuam a favorecer o tratamento prolongado com anti tiroideus, nomeadamente na França e Japão. A SPEDP realizou entre maio e agosto de 2013 o primeiro levantamento nacional sobre tratamento da Doença de Graves (DG) em idade pediátrica na população portuguesa, Procedemos à avaliação do efeito da duração do tratamento com anti tiroideus de síntese (ATS) na evolução da DG.

Métodos: Utilizamos os dados do questionário, colhidos retrospetivamente, que foi distribuído por todos os serviços de pediatria e endocrinologia que seguem crianças e adolescentes com DG com idade inferior a 18 anos e com um tempo mínimo de seguimento de 6 meses. Para a análise estatística usamos Excell® and SPSS®, Teste de Kruskal-Wallis, correlação de Spearman e um nível de significância de 5%.

Resultados: Dos 87 serviços contactados, 67 responderam, mas apenas 25 seguiam na consulta este tipo de patologia. Identificamos 152 doentes, 76% sexo feminino, idade média ao diagnóstico 11.7 anos (3-18). Todos foram tratados inicialmente com ATS, duração média de tratamento de 32,3 meses (3-245). Evolução: 39,4%(n=60) doentes mantêm-se em tratamento médico e 60.6% (n=92) terminaram 1º curso de ATS. Nestes, encontramos 3 tipos de resultados: Grupo Remissão sem recidiva 25,6% (n=39); Grupo Remissão com recidiva 17,1% (n=26) e Grupo Sem remissão 17,7 % (n=27). No grupo total que terminou 1º curso de ATS, avaliamos a relação entre a duração do tratamento e o desfecho do mesmo. Dividimos a amostra (n=92) em 3 grupos: <2 anos, 2-5 anos e >5 anos de tratamento com ATS e comparamos estes períodos de tratamento entre os 3 grupos de resultados. Não foram encontradas diferenças significativas entre os 3 grupos (Remissão sem recidiva, Remissão com recidiva e Sem remissão) quando comparados os diferentes períodos de tratamento. No grupo Remissão sem recidiva encontramos diferença estatística significativa positiva entre o tempo de duração do tratamento com ATS e a entrada em remissão.

Conclusão: Os ATS foram a 1.ª escolha terapêutica em todos os doentes; apesar dum tempo de tratamento prolongado, só 25% dos doentes entraram em remissão e não recidivaram. Prolongar o tempo de tratamento para além dos 2 anos foi significativo para o grupo que entrou em remissão e não recidivou, mas não parece ser fator preditivo de remissão da doença. Estes dados refletem as controvérsias existentes na literatura e a necessidade de estudos prospetivos multicêntricos.

NOTAS

CONGRESSO

SPEDP

6-7.NOV.2014

HOTEL TIARA PARK ATLANTIC - CROWNE PLAZA | PORTO

COMISSÃO ORGANIZADORA
Carla Meireles
Filipa Espada
Joana Mesquita
Maria João Oliveira

JÚRI DAS BOLSAS SPEDP
Carlos Vasconcelos
Lurdes Sampaio
Olinda Marques

JÚRI DOS TRABALHOS
Ana Cristina Monteiro
Margarida Ferreira
Teresa Borges

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

SECRETARIADO
Cognição®
TAILOR MADE EVENTS

Tel.: 210 996 975
spedp@cognicao.pt

COMISSÃO CIENTÍFICA
Alice Mirante
Ana Antunes
Ana Cristina Monteiro
Ana Lúcia Covinhas
Carla Meireles
Carlos Vasconcelos
Catarina Limbert
Catarina Saraiva
Clotilde Limbert
Filipa Espada
Graciete Bragança
Helena Cardoso
Jan Idkowiak
Joana Guimarães
Joana Mesquita
Luísa Raimundo
Lurdes Lopes
Lurdes Sampaio
Marcelo Fonseca
Márcia Barreiro
Margarida Bastos
Margarida Ferreira
Maria Carlos
Maria João Afonso
Maria João Oliveira
Marta Alves
Prof. Martin Savage
Nuno Louro
Olinda Marques
Pedro Rodrigues
Raquel Coelho
Rita Cardoso
Rosa Arménia Campos
Sofia Gouveia
Sofia Martins
Sofia Teixeira
Teresa Bernardo
Teresa Borges

PATROCÍNIO CIENTÍFICO
SOCIEDADE PORTUGUESA DE DIABETOLOGIA
SOCIEDADE PORTUGUESA DE ENDOCRINOLOGIA, DIABETES E METABOLISMO
ORDEM DOS MÉDICOS

PATROCÍNIOS:
Lilly – Respostas Que Contam.
Abbott Diabetes Care
A.MENARINI diagnostics
IPSEN
MERCK SERONO
Pfizer
Bayer
Roche
LIFESCAN a Johnson&Johnson company
SANOFI DIABETES
novo nordisk®
SANDOZ
Medtronic