



COMUNICAÇÕES ORAIS



BIOLOGIA MOLECULAR VERSUS CULTURA NO DIAGNÓSTICO E CONSEQUENTEMENTE NO TRATAMENTO DA INFEÇÃO POR HELICOBACTER PYLORI

Joana Pinho¹; Daniela Ester Ribeiro²; Sara Rodrigues³; Francisco Mourão⁴; Helena Silva⁴; Marta Tavares⁴; Ana Constança Mendes⁵; Cláudia Santos⁵; Rosa Lima⁴

¹Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia Espinho, Vila Nova De Gaia

²Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Baixo Vouga, Aveiro

³Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga, Santa Maria Da Feira

⁴Serviço de Gastrenterologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Porto

⁵Serviço de Microbiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto

Introdução

Em Pediatria a erradicação do *Helicobacter pylori* (Hp) deve basear-se no perfil de suscetibilidade antimicrobiana, avaliado por exames culturais e/ou moleculares.

Objetivo

O objetivo deste estudo foi avaliar e comparar a taxa de erradicação quando esta é baseada num tratamento personalizado guiado pelo fenótipo (exame cultural) ou pelo genótipo (biologia molecular).

Métodos

Estudo retrospectivo realizado num hospital pediátrico terciário entre Janeiro de 2013 e Outubro de 2022, onde foram analisados os doentes pediátricos com infeção por Hp que realizaram cultura e biologia molecular. Os participantes apresentaram exame cultural com testes de suscetibilidade aos antibióticos (TSA) e/ou mutações do gene 23S rRNA (A2142C/A2142G/A2143G) relativas à resistência à claritromicina detetadas por PCR em tempo real. O seguimento completo implicou a realização de um teste respiratório de ureia (TRU) ou teste de antigénio das fezes (TAF) após 6 semanas da conclusão do tratamento. Foram definidos dois grupos: o primeiro grupo foi tratado tendo em conta o TSA identificado na cultura (tratamento guiado pelo fenótipo); o segundo grupo não tinha TSA e o tratamento foi guiado pelos resultados da análise por PCR (tratamento guiado pelo genótipo). A erradicação bem-sucedida foi definida como uma TRU ou TAF negativo. Foi comparada a taxa de erradicação entre os dois grupos. Os dados foram analisados com programa SPSS.

Resultados

Num total de 201 pacientes com diagnóstico de Hp, 58,7% eram do sexo feminino, sendo a mediana de idade de 15 anos e a idade média ao diagnóstico de $13,5 \pm 3,7$ anos (min=3; max=18). A resistência global à claritromicina foi de 30,8% (16/52) vs. 28,4% (57/201) em que foram identificadas mutação do rRNA 23S através da biologia molecular. Um total de 134 participantes teve um seguimento considerado completo. Dentro deste grupo, foram realizados 70 exames culturais, mas a TSA foi apresentada em 41. A taxa de erradicação foi 85,4% (35/41) no grupo de tratamento guiado pelo fenótipo e 75,3% (70/93) no grupo de tratamento guiado pelo genótipo, sem grandes diferenças entre ambos ($p=0,191$).

Conclusões

Num país altamente resistente à claritromicina, o tratamento guiado pelo genótipo tem uma eficácia semelhante ao tratamento baseado na cultura, sendo que este último é mais moroso. O custo-benefício da análise molecular deve ser avaliado por estudos prospetivos para que no futuro se possa apurar qual o melhor método para a erradicação personalizada da Hp.



DOENÇA DE CROHN PEDIÁTRICA COM FENÓTIPO COMPLICADO: ESTUDO RETROSPECTIVO DE 3 ANOS

S. Bota¹, I. F. Mendes², E. Brioso³, S. Dias³, F. Cardoso¹, S. Nóbrega¹, C. Gonçalves¹, F. Santos¹, H. Flores¹, C. Borges⁴, J. Ramos⁵, I. Afonso¹

1. Unidade de Gastrenterologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central EPE;
2. Serviço de Pediatria, Departamento da Criança e do Jovem, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca;
3. Unidade Funcional de Pediatria, Departamento da Criança, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida;
4. Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central EPE
5. Centro de Responsabilidade Integrada Gastrenterologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central EPE

Introdução: A terapêutica médica é a primeira linha de tratamento para a Doença de Crohn (DC) pediátrica. Contudo, a cirurgia pode ser necessária por estenoses, fístulas ou abscessos, desaceleração do crescimento apesar de terapêutica otimizada, doença refratária ou intolerância à terapêutica médica.

Objetivos: Caracterização dos casos de DC em idade em pediátrica submetidos a cirurgia abdominal.

Métodos: Estudo descritivo e retrospectivo dos casos de DC pediátrica submetidos a intervenção cirúrgica abdominal entre 01/10/2019 – 31/12/2022 num hospital de nível III. Recolha de dados demográficos, características da doença e tratamentos efetuados, através da consulta dos registos clínicos.

Resultados: Diagnosticados 70 casos de DC no período em estudo. Foram incluídos 8 doentes: 7 com diagnóstico neste intervalo, metade do género masculino, com idade mediana de 16 anos [11-17 anos]. Localização da doença (classificação de Paris): L1 em 2 (25%), L3 em 5 (62,5%) e L4 em 1 (12,5%). Comportamento estenosante (B2) em 6 doentes (75%) e estenosante e penetrante (B3) em 2 (25%). Foram indicações para cirurgia: suboclusão em 8 (100%), coexistindo abscesso abdominal recidivante em 3 (37,5%), má progressão estatura-ponderal em 5 (62,5%). Metade apresentava IMC pré-operatório inferior ao percentil 3. Terapêutica prévia à cirurgia (duração mediana 60 dias): dieta polimérica, antibioterapia, corticoterapia, azatioprina, metotrexato e anti-TNF em, respetivamente, 100%, 50%, 50%, 25%, 25% e 25% dos doentes.

A mediana de tempo entre o diagnóstico e a cirurgia foi de 4 meses [média 8 meses; 1-36 meses]. Foram efectuadas electivamente ileocectomia direita em 62,5% dos doentes, ressecção ileocecal em 25% e ressecção do íleon terminal em 12,5%. Um doente desenvolveu abscesso intra-abdominal no período pós-operatório, não se tendo registado complicações nos restantes. Iniciou-se terapêutica de prevenção da recorrência com anti-TNF nos 8 doentes (100%), precedida de metronidazol em 4 (50%), combinada com azatioprina em 6 (75%) e com metotrexato em 2 (25%).

Conclusões: Neste estudo, todos os doentes operados tinham envolvimento do intestino delgado e 10% apresentava doença complicada ao diagnóstico. A doença foi refratária à terapêutica médica e o tempo mediano entre o diagnóstico e a cirurgia foi de 4 meses.

A cirurgia esteve associada apenas a um evento adverso major. Pelo fenótipo complicado da doença e pela idade dos doentes, iniciou-se tratamento de prevenção da recidiva em todos.



ILEÍTE DISTAL INDUZIDA POR ISOTRETINOÍNA A MIMETIZAR DOENÇA DE CROHN

Rita Amorim¹, Joana Nunes¹, Gabriela Reis^{1,2}, Susana Teixeira^{1,3}, Nélia S. Gaspar^{1,4},
Céu Espinheira¹, Eunice Trindade¹

¹Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João

²Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, Beja

³Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

⁴Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Médio Tejo, Torres Novas

INTRODUÇÃO:

A ileíte terminal é uma patologia comum definida pela inflamação da porção terminal do íleo, tipicamente associada à doença inflamatória intestinal (DII), e classicamente à doença de Crohn. Contudo, pode ter outras etiologias, inclusive a indução por fármacos. A isotretinoína é utilizada comumente no tratamento do acne vulgar, apresentando múltiplos efeitos adversos. A sua associação com a inflamação entérica não é consensual, existindo discussão sobre o seu papel no risco de desenvolvimento da DII.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Adolescente de 17 anos, do sexo feminino, medicada com isotretinoína por acne, observada por dor abdominal hipogástrica intensa com 4 meses de evolução, a condicionar episódios ocasionais de síncope vasovagal e episódios esporádicos de diarreia aquosa, não sanguinolenta. Foi realizada entero-RM, a pedido do médico assistente, que revelou um processo inflamatório de uma porção do íleo terminal, motivo pelo qual foi referenciada à nossa consulta. A avaliação laboratorial não evidenciou anemia nem trombocitose, a proteína C reativa e a velocidade de hemossedimentação foram normais; o rastreio de doença celíaca e anticorpos ANCA e ASCA foram negativos e uma calprotectina fecal de 204 mcg/g. A esofagogastroduodenoscopia e ileocolonoscopia não revelaram alterações. As biópsias do íleo terminal, cólon e reto revelaram discreto infiltrado inflamatório linfoplasmocitário cólico. Realizou videocápsula endoscópica (VCE) que mostrou múltiplas úlceras estreladas do íleo distal de tamanhos variados e áreas de erosão da mucosa, sem sinais de sangramento ativo. Neste contexto, suspendeu a isotretinoína. Após a sua descontinuação, a avaliação laboratorial seriada e a repetição de VCE confirmaram a resolução quase completa do quadro, evitando um diagnóstico erróneo de DII e início de medicação específica.

DISCUSSÃO:

Pretende-se destacar a importância de considerar os vários diagnósticos diferenciais de ileíte. Embora a literatura recente sugira que a isotretinoína não está associada a um risco aumentado de DII, este caso destaca a possível relação com a indução de lesão e inflamação do intestino delgado, semelhante ao relatado com outros fármacos.



MANIFESTAÇÃO EXTRAINTestinal APÓS COLECTOMIA EM ADOLESCENTE COM COLITE ULCEROSA – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Rita Aldeia da Silva¹, Diana Rita Oliveira^{1,2}, Ana Roxo³, Filipa Neiva^{1,2}

1. Unidade de Gastrenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga;
2. Centro Clínico Académico de Braga, Hospital de Braga;
3. Serviço de Reumatologia, Hospital de Braga.

Introdução

A Doença Inflamatória Intestinal (DII) é uma doença multissistémica, cerca de 45% dos doentes apresentam manifestações extraintestinais (MEI), e algumas delas podem afetar substancialmente a qualidade de vida. Algumas MEI têm curso paralelo com a evolução da doença enquanto outras têm curso independente. MEI *de novo* estão descritas em até 1 em cada 7 doentes pós-colectomia.

Descrição do caso

Rapariga de 15 anos, antecedentes familiares de DII (mãe, irmão e tios maternos) com diagnóstico de colite ulcerosa (CU) durante internamento em março de 2021 – pancolite grave.

Indução de remissão com corticoterapia endovenosa (EV) durante 5 dias e infliximab 10 mg/kg. Curso da doença de difícil controlo, mesmo após otimização da terapêutica (níveis infliximab >3,5). Reinternamento em março de 2022 por agudização da colite com isolamento de CMV nas biópsias, tendo iniciado tratamento com ganciclovir EV. Neste internamento alterada medicação para tacrolimus e, posteriormente, tofacitinib, com uso simultâneo de corticoterapia. Por falência do tratamento médico, foi submetida a colectomia total 3 meses depois. Cerca de 1 mês após cirurgia iniciou episódios recorrentes de artralgia migratória com atingimento das mãos, pés e joelhos, que persistem alguns dias. Ao exame objetivo com sinais inflamatórios articulares (edema e rubor articular), limitação funcional importante e hipersensibilidade ao toque nos membros inferiores. Iniciou Salazopirina 1g e corticóide oral com controlo da sintomatologia articular.

Discussão

O envolvimento articular é a manifestação extraintestinal mais comum na DII, afeta predominantemente as articulações dos membros inferiores, e o sexo feminino. O seu curso clínico parece estar relacionado com a inflamação da mucosa, assim seria expectável a resolução das queixas após colectomia. No entanto, revisões recentes da literatura com relatos de 7% dos doentes com artrite pós-colectomia e o presente caso clínico contrariam a premissa de que o controlo da inflamação mucosa trata satisfatoriamente a maioria dos pacientes com DII.



PSORÍASE INDUZIDA PELO INFLIXIMAB NO TRATAMENTO DA DOENÇA DE CROHN

Autores: *Beatriz Henriques¹, Joana Lage¹, Maria Lurdes Torre¹, Piedade Sande Lemos^{1,2}*

Filiação: 1 - Serviço de Pediatria (Direção: Dra Helena Loureiro), Departamento da Criança e do Jovem (Direção: Dra Graciete Bragança), Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2 – Hospitais CUF Cascais e Tejo

Palavra-chave: Infiximab, Psoríase, Doença de cronh

Introdução

Os inibidores do fator de necrose tumoral (TNF) são comumente utilizados no tratamento de doenças inflamatórias crônicas, como a doença inflamatória intestinal, e são os agentes biológicos mais utilizados no tratamento da Doença de Crohn em idade pediátrica. Contudo, encontram-se descritas diversas reações cutâneas adversas associadas à sua utilização.

Descrição de caso

Adolescente do género masculino, 16 anos, com diagnóstico de doença de Chron com colite e envolvimento perianal (Classificação de Paris A1L3B3) desde os 9 anos. Dada a gravidade e extensão da doença à apresentação (doença perianal fistulizante e PCDAI>30), foi medicado com Azatioprina e Infiximab.

Durante os primeiros 5 anos de tratamento, foi apresentando placas eritematosas descamativas auto-limitadas e intermitentes, dispersas pelo corpo, com boa evolução sob tratamento sintomático (emolientes e/ou corticoterapia tópica).

No entanto, 5 anos após o diagnóstico e início de terapêutica, verificou-se exacerbação das lesões cutâneas, que se encontravam disseminadas com maior acentuação ao nível das pregas e atingimento do couro cabeludo. Referia agravamento das mesmas a cada nova administração de Infiximab e negava introdução de outros medicamentos ou produtos tópicos previamente ao início da dermatose. Por ausência de melhoria sob tratamento sintomático, foi encaminhado para consulta de Dermatologia, tendo-se assumido como diagnóstico provável Psoríase induzida pelo Infiximab. Nesse contexto, e tendo em conta a gravidade das manifestações cutâneas, alterou-se a terapêutica para Ustecinumab com melhoria franca e progressiva das lesões, apresentando resolução completa das mesmas 6 meses após a alteração terapêutica.

Discussão

Nos casos de Doença de Crohn moderada a grave e/ou com doença perianal fistulizante, os inibidores do TNF são o fármaco de eleição para o tratamento inicial e, muitas vezes, para o tratamento de manutenção. Contudo, cerca de 2-5% dos doentes tratados com Infiximab desenvolvem exantema psoriasiforme, designado de psoríase paradoxal. Esta reação pode surgir anos após a introdução do fármaco e o seu tratamento pode ser desafiante. Nos casos refratários ao tratamento, como o descrito previamente, devem ser equacionadas outras alternativas terapêuticas.



TERAPÊUTICA BIOLÓGICA DUPLA NA VERY EARLY ONSET INFLAMMATORY BOWEL DISEASE - A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Ana Losa¹, Catarina Menezes¹, Inês Araújo Oliveira¹, Helena Moreira Silva², Gisela Silva³, Francisco Ribeiro Mourão², Laura Marques², Marta Tavares², Rosa Lima²

1. Serviço de Pediatria – Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário do Porto
2. Unidade de Gastroenterologia Pediátrica - Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário do Porto
3. Service de Pédiatrie, Centre Hospitalier de Luxembourg

Introdução:

A Doença inflamatória intestinal (DII) de início muito precoce apresenta um fenótipo grave, frequentemente refratário à terapêutica convencional. Apresenta uma maior probabilidade de a sua etiologia ser uma imunodeficiência primária ou por alterações monogénicas, como é o caso da Síndrome Linfoproliferativa ligada ao X tipo 2 (XLP2) que condiciona uma desregulação imune. O único tratamento curativo para a XLP2 é o transplante de medula óssea (TMO).

Descrição do caso:

Adolescente do sexo masculino de 17 anos, com antecedentes de DII em dois tios-avós maternos. Diagnóstico aos 4 anos de DII-like, com atingimento ileocólico e doença perianal, comportamento fistulizante e atraso do crescimento a partir dos 12 anos. Apresentou doença de difícil controlo, com múltiplas recidivas e, refratária à terapêutica imunossupressora, nomeadamente azatioprina, infliximab, adalimumab e monoterapia com vedolizumab e ustekinumab. Aos 13 anos realizado estudo genético de DII monogénica e identificada variante patogénica em heterozigotia no gene XIAP, associada a XLP2. Aos 16 anos, por manter doença grave e progressiva, do ponto de vista clínico, analítico e endoscópico, associada a desnutrição grave e doença óssea, foi proposto TMO que a família e o doente recusaram, tendo sido decidido iniciar terapêutica dupla com ustekinumab e vedolizumab de 2 em 2 semanas. Atualmente, após um ano de terapêutica dupla o doente encontra-se em remissão clínica, com recuperação nutricional e melhoria significativa dos parâmetros inflamatórios.

Discussão:

Nos casos de DII de etiologia monogénica com formas de apresentação grave e refratária é fundamental uma abordagem multidisciplinar, implicando frequentemente utilização de terapêuticas *off-label*. No caso apresentado e, sendo necessário uma alternativa ao TMO, a terapêutica biológica dupla permitiu um maior controlo da doença e melhoria significativa da qualidade de vida do doente.



VIDEO-CÁPSULA ENDOSCÓPICA EM IDADE PEDIÁTRICA: 7 ANOS DE EXPERIÊNCIA

Carolina Castro^{1,2}, Catarina Freitas^{1,2}, Diana Alba^{1,3}, Maria do Céu Espinheira¹, Eunice Trindade¹

1 – Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Centro Hospitalar e Universitário de São João

2 – Serviço de Pediatria, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

3 – Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Tâmega e Sousa

Introdução: A video-cápsula endoscópica (VCE) é uma técnica segura, não invasiva e cuja utilização em idade pediátrica adquiriu um importante papel na abordagem diagnóstica e monitorização das patologias do intestino delgado (ID). O objetivo deste trabalho foi descrever a experiência da utilização da VCE numa Unidade de Gastroenterologia Pediátrica.

Métodos: Estudo retrospectivo observacional das VCE realizadas de 2016 a 2022, em idade pediátrica. Foram recolhidos dados demográficos, indicações para realização do exame, resultados e atitudes terapêuticas adotadas após os resultados.

Resultados: Durante este período realizaram-se 98 VCE (22,4% cápsulas de Crohn) a 75 doentes (71,4% do sexo masculino). A idade e o peso mínimos foram de 4 anos e 16,7kg, respetivamente. Foram identificadas alterações em 48 exames (48,9%), estas alterações determinaram intervenções terapêuticas em 22 doentes (29,3%). A doença inflamatória intestinal (DII) ou suspeita de DII representou 63% das indicações para este exame.

A Doença de Crohn (DC) foi o motivo da VCE em 29 doentes (38,6%), tendo revelado atividade da doença no ID em 24, dos quais 5 foram propostos para tratamento com fármaco biológico. Cinco doentes com colite não classificada realizaram VCE cujo resultado foi normal. A suspeita de DII foi indicação para VCE em 28 doentes (37,3%), tendo sido confirmada em 11 doentes. Realizaram-se 8 VCE (8,2%) por suspeita de hemorragia digestiva, que foi confirmada em 3 exames, sendo que um doente teve necessidade de intervenção cirúrgica. Foram realizadas 7 VCE (7,1%) a um doente transplantado intestinal ao longo do seu seguimento, as 3 primeiras com atividade inflamatória que motivou alteração da terapêutica por suspeita de rejeição do transplante. O Síndrome de Peutz-Jegher foi motivo de 7 VCE (7,1%), tendo identificado pólipos em 3 doentes. Dois doentes com Polipose Adenomatosa Familiar realizaram este exame e um deles apresentava alterações ao nível do ID. A anemia ferropénica motivou 5 VCE (5,1%) e a história de invaginação intestinal recorrente 2 (2%) que foram normais. Outros motivos menos frequentes foram a doença de Coats (3,1%), o síndrome de Bean (1%) e uma criança com doença celíaca e anticorpos anti-gliadina desaminada persistentemente elevados apesar de dieta isenta de glúten, também estes com resultados normais.

Conclusões: A utilização da VCE tem sido crescente e as indicações em idade pediátrica estão bem estabelecidas. Pode auxiliar no diagnóstico de patologias muito variadas, assumindo particular relevância na suspeita de DII.



PANCREATITE AGUDA NECROHEMORRÁGICA: 80 DIAS INTERMINÁVEIS...

Pedro Miragaia¹, Sónia Santos², Regina Silva¹, Pedro Moutinho³,
Céu Espinheira^{1,4}, Eunice Trindade^{1,4}

¹ Serviço de Pediatria, Unidade Autónoma de Gestão da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João

² Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tondela-Viseu

³ Serviço de Gastrenterologia, Unidade Autónoma de Gestão de Medicina, Centro Hospitalar Universitário de São João

⁴ Unidade de Gastrenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Autónoma de Gestão da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar de São João

INTRODUÇÃO:

A Pancreatite Aguda (PA) é uma doença de prevalência crescente na população pediátrica e a sua etiologia é variada, abrangendo causas infecciosas, farmacológicas, trauma, alterações anatómicas, expressão de doenças sistémicas ou metabólicas, podendo ainda ser idiopática. Apesar de mais frequente nos adultos (até 20% dos casos de PA), a pancreatite aguda necrotizante é rara nas crianças, mas está associada a elevada morbidade.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Descreve-se o caso de um adolescente de 16 anos, obeso, medicado com metilfenidato, risperidona, fluoxetina e topiramato por Perturbação de Hiperatividade e Défice de Atenção, com diagnóstico recente de infeção COVID19, que por apresentar dor abdominal epigástrica, náuseas e vômitos de agravamento progressivo é observado no Serviço de Urgência. Confirmado diagnóstico de pancreatite aguda perante clínica compatível, elevação da amilase e lipase (15-20 vezes o valor normal), e ecografia com tumefação difusa do parênquima pancreático. Evolução para pancreatite aguda necrohemorrágica com necrose de mais de 90% do parênquima pancreático, que condicionou insuficiência pancreática endócrina e exócrina. A evolução foi ainda complicada por hiperglicemia de difícil controlo, intolerância digestiva com vômitos repetidos condicionando necessidade de alimentação parentérica total, encefalopatia de Wernicke, lesão renal aguda, derrame pleural bilateral e trombose venosa profunda.

Desenvolvimento de pseudoquisto pancreático tendo sido realizada ultrasonografia transendoscópica com colocação de prótese LAMS com drenagem de conteúdo abundante. A prótese viria a ficar obstruída por abundante quantidade de tecido necrosado o que obrigou a nova revisão endoscópica. Remoção definitiva da prótese ao fim de 40 dias. Internamento com duração total de 80 dias. O estudo etiológico foi inconclusivo, destacando-se estudo genético negativo para pancreatites hereditárias.

DISCUSSÃO:

A descrição deste caso ilustra a dificuldade de manejo de uma situação complexa, associada e elevada morbidade. A colaboração multidisciplinar, com necessidade de recorrer a técnica endoscópica diferenciada, foi imprescindível para a correta orientação do doente e resolução definitiva da situação.



COLANGITE ESCLEROSANTE EM IDADE PEDIÁTRICA – CARACTERIZAÇÃO DE UMA COORTE DE DOENTES DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Andreia Romana¹, Miguel Labrusco², Filomena Cardoso³, Sofia Bota³, Helena Flores³, Filipa Santos³, Sara Nóbrega³, Cristina Gonçalves³, Isabel Afonso³

1 – Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, EPE; 2 – Serviço de Pediatria, Hospital de Loures, EPE;

3 – Unidade de Gastroenterologia e Hepatologia, Hospital D. Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE

Introdução: A colangite esclerosante (CE) é uma doença crónica rara em idade pediátrica, com inflamação e fibrose progressiva dos ductos biliares. É mais prevalente no sexo masculino e associada a doença inflamatória intestinal (DII), sobretudo colite ulcerosa (CU) ou em sobreposição a hepatite autoimune (HAI). A gamaglutamiltransferase (GGT) é o principal marcador de lesão biliar. A longo prazo, pode apresentar progressão para cirrose biliar, suas complicações e colangiocarcinoma.

Objetivos: Caracterizar uma coorte de doentes em idade pediátrica com CE.

Métodos: Estudo retrospectivo observacional de amostra de doentes com CE em seguimento no ano de 2022 na consulta de Gastroenterologia de um hospital pediátrico terciário, através da consulta dos processos clínicos. Diagnóstico de CE definido por evidência imagiológica e/ou histológica de lesão dos ductos biliares. Colheita de dados demográficos, laboratoriais, imagiológicos e histológicos.

Resultados: Incluídos 19 doentes, idade mediana no diagnóstico de 12.5 anos (mín. 4; máx. 17 anos) e maioria do sexo feminino (52%). Idade mediana atual de 17 anos (mín. 7, máx. 21), com mediana de seguimento em consulta de 3 anos (mín. 1; máx. 12). História familiar de doença autoimune em 21%. A maioria dos doentes apresentou diagnóstico de DII (n=15;78%) e destes 67% (n=10) com CU. Sobreposição com HAI tipo 1 em 4 doentes (21%). Não registámos casos de CE não associados a DII ou HAI. No diagnóstico, todos os doentes apresentavam elevação da GGT (mediana 427±429UI/L), AST (258±235UI/L) e ALT (319±269UI/L); maioria com hipergamaglobulinémia (n=15;79%) e auto-anticorpos (n=16;84%), sobretudo ANA (n=12;63%). Alterações ecográficas sugestivas de CE em 9 doentes (47%). Colangiopancreatografia por ressonância magnética realizada em 84% (n=16), com ectasia da VBP em 8 (42%); padrão em rosário num doente. 1 doente com estenose que motivou colocação de prótese, evolução posterior favorável. A biópsia hepática foi realizada em 63%(n=12). Todos os doentes foram medicados com ácido ursodesoxicólico e 2 doentes realizaram vancomicina oral, sem complicações associadas. Não se verificaram complicações de hipertensão portal, necessidade de transplante hepático ou desenvolvimento de colangiocarcinoma.

Conclusões: No presente estudo, a CE associou-se a DII ou HAI e caracterizou-se por elevação marcada da GGT ao diagnóstico, como descrito na literatura. Embora não se tenham verificado complicações nesta amostra, salienta-se a necessidade da vigilância continuada e regular destes doentes.



DESOBSTRUÇÃO BILIAR EM LACTENTE – QUANDO O DUODENOSCÓPIO NÃO ESTÁ DISPONÍVEL

Autores e afiliações:

Pedro Martins¹, Maria Inês Canha¹, Rita Prata¹, Isabel Afonso², Rui Alves³, João Coimbra¹

1. Centro de Responsabilidade Integrada de Gastrenterologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

2. Departamento de Gastrenterologia Pediátrica – Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

3. Serviço de Cirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

Introdução:

A litíase biliar pode associar-se a complicações graves como pancreatite e colangite. Embora pouco frequente na idade pediátrica, a incidência da coledocolitíase tem vindo a aumentar nos últimos anos. A colangiopancreatografia retrógrada endoscópica (CPRE) é um método bem estabelecido para o tratamento de patologia hepatobiliar em adultos, mas, a muito baixa frequência, em idade pediátrica inferior a 2 anos, limita a evidência, quanto à sua eficácia e segurança neste grupo etário, o que tem condicionado o seu uso nesta população. Devido ao elevado grau de dificuldade técnica destes procedimentos endoscópicos, em crianças com idade inferior a 2 anos, a sua realização exige equipas clínicas diferenciadas, com grande experiência e em centros com grande volume de doentes com patologia bilio-pancreática.

Descrição do caso:

Lactente de 4,5 meses com 7100g, previamente saudável e sem antecedentes familiares de relevo, é internado devido a colangite. 10 dias antes, inicia quadro com icterícia, colúria e acolia associado a intolerância alimentar e perda ponderal de 200g. Laboratorialmente com elevação dos parâmetros inflamatórios, hiperbilirrubinemia conjugada e elevação das enzimas hepáticas com padrão colestático. A ecografia abdominal mostrou colelitíase e coledocolitíase. Foi programada CPRE urgente para desobstrução biliar. Tendo em conta o peso do lactente, e, uma vez que não estava disponível duodenoscópio pediátrico, o procedimento foi realizado com endoscópio alto ultrafino de visão terminal (diâmetro 5,4mm). Foi efetuada esfínterectomia, promovendo a drenagem da via biliar. Devido às limitações do endoscópio de visão terminal não foi possível a extração de todos os cálculos. O lactente foi mantido sob vigilância, ficou assintomático com resolução das alterações laboratoriais, teve alta ao 6º dia pós-procedimento. 3 meses após a alta mantém-se assintomático e sem alterações laboratoriais.

Discussão:

A colangite é uma complicação grave da coledocolitíase. O presente caso ilustra a abordagem, endoscópica urgente, com endoscópio ultrafino, num lactente com 7100g, na impossibilidade de utilizar um duodenoscópio pediátrico.



PSEUDOTUMOR INFLAMATÓRIO DO FÍGADO NUM RAPAZ DE 10 ANOS: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Sofia Martinho, Inês Braga, Catarina Barroso, Andreia Felizes, Ana Raquel Silva, Filipa Neiva, Angélica Osório, Jorge Correia-Pinto, José Luís Carvalho

Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital de Braga

Introdução: Os pseudoautores inflamatórios do fígado (PIF) são lesões raras e benignas. O seu diagnóstico é difícil, dado a sua apresentação clínica e aspeto imagiológico serem muitas vezes indistinguíveis de lesões com prognóstico grave, que exigem tratamento diligente e invasivo, nomeadamente de natureza neoplásica ou infecciosa.

Caso clínico: Relatamos um caso clínico de um PIF num rapaz de 10 anos, que se apresentou inicialmente com febre persistente e dor abdominal nos quadrantes direitos com 2 meses de evolução, associados a anorexia, perda ponderal e hepatomegalia dolorosa à palpação. O estudo analítico mostrava anemia normocítica e normocrómica, leucocitose, trombocitose, elevação da proteína C reativa (136 mg/L) e enzimas hepáticas normais. Os marcadores tumorais (alfa-fetoproteína, beta-hCG, CEA e CA 19.9) eram negativos, bem como um extenso painel de rastreio infeccioso. Os exames de imagem (ecografia, TC e RM abdominal) mostraram a presença de uma área nodular aparentemente sólida no segmento VI do lobo hepático direito, com cerca de 7,4 x 6 cm de diâmetro, heterogénea e com aparente efeito de *wash-out*, mostrando ainda adenomegalias no hilo hepático.

Apesar da evolução clínica favorável após a instituição de antibioterapia de largo espetro, pela inespecificidade da apresentação clínica e imagiológica e necessidade de se excluir malignidade, realizou-se biópsia incisional percutânea. O exame histológico foi compatível com o diagnóstico de PIF.

Um mês depois, o rapaz encontrava-se assintomático e o estudo analítico sem alterações. Apesar da melhoria clínica, por persistência imagiológica do PIF, e após ponderação do risco-benefício de hepatectomia, optou-se por uma abordagem mais conservadora, iniciando tratamento com AINEs, que realizou durante 1 ano. Verificou-se involução completa da lesão, assim se mantendo após 2 anos de follow-up.

Discussão: Os PIF são lesões benignas muito difíceis de distinguir de tumores malignos, dada a sua apresentação e aspeto imagiológico inespecífico. Apesar de raros, devem ser considerados em crianças que se apresentem com uma lesão hepática ocupante de espaço e uma apresentação clínica e laboratorial sugestivas de infeção e/ou inflamação, com marcadores tumorais negativos. Tendo uma etiologia desconhecida, a melhor abordagem terapêutica é controversa, sendo que, neste caso, a abordagem conservadora, ao invés da ressecção cirúrgica, permitiu a involução completa da lesão.



BIÓPSIA HEPÁTICA TRANSJUGULAR EM PEDIATRIA: A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO PORTUGUÊS

Rita Marchante Pita¹, Sandra Ferreira¹, Susana Nobre¹, Paulo Donato², Isabel Gonçalves¹

1 - Unidade de Hepatologia e Transplantação Hepática Pediátrica, Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

2 - Departamento de Imagem Médica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Introdução:

A biópsia hepática transjugular (BHTJ) permite a obtenção de amostras de tecido hepático em crianças e adolescentes com contraindicações à realização de biópsia hepática percutânea (BHP) ou em casos de rentabilização anestésica (múltiplos procedimentos). Os dados relativos à eficácia e segurança da BHTJ neste grupo etário ainda não estão bem estabelecidos.

Objetivo:

Avaliar os motivos para BHTJ, as características da amostra biopsada, a viabilidade e as complicações do procedimento.

Métodos:

Análise retrospectiva das BHTJ realizadas em crianças e adolescentes com idade inferior a 18 anos, entre 2015 e 2022, numa unidade de hepatologia pediátrica. Os dados demográficos, clínicos e relacionados com o procedimento foram obtidos através da consulta do processo clínico. A análise estatística foi realizada com recurso ao programa SPSS (versão 27.0).

Resultados:

Foram propostas para BHTJ 30 crianças/adolescentes. Dezassete (57%; 6 transplantados hepáticos) necessitavam simultaneamente de outro procedimento angiográfico, 9 (30%; 7 falências hepáticas agudas) apresentavam coagulopatia com ou sem trombocitopenia e 4 (13%; 2 Síndrome de Budd-Chiari) ascite associada, ou não, a coagulopatia. Obteve-se amostra de tecido hepático por via transjugular em 21 (70%) casos; em 9 (30%), o procedimento foi convertido em BHP.

Das crianças/adolescentes que realizaram BHTJ, foram analisados em média $2,3 \pm 0,8$ fragmentos por doente, com uma média de $9,3 \pm 4,5$ espaços porta. A análise histológica foi comprometida em 3 casos (processamento pré-analítico inadequado $n=1$; amostra pouco representativa $n=2$). Quatro doentes (19%) tiveram dor após o procedimento e um (5%) apresentou hemorragia *minor*.

Conclusão:

A BHTJ demonstrou ser um procedimento seguro em idade pediátrica num grupo selecionado de doentes (7 deles com falência hepática aguda). As complicações, ainda que *minor*, foram superiores às descritas para a biópsia hepática convencional.

Palavras-chave:

Biópsia hepática transjugular, Pediatria, Radiologia de Intervenção



DÉFICE DE ALFA-1 ANTITRIPSINA - CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Diana Rita Oliveira^{1,2}, Joana Vilaça¹, Sofia Miranda¹, Maria Ventura Nogueira¹, Filipa Neiva^{1,2}

1 – Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Hospital de Braga; 2 – Centro Clínico Académico de Braga (2-CA Braga), Hospital de Braga

Introdução: O défice de alfa-1 antitripsina (DAAT) é uma doença autossómica codominante caracterizada por produção diminuída ou disfuncional de alfa-1 antitripsina (AAT). Associa-se habitualmente a doença pulmonar e hepática, sendo que na população pediátrica as manifestações hepáticas são mais frequentes.

Objetivos: Caracterização de uma população pediátrica com DAAT em seguimento num hospital nível III.

Métodos: Estudo retrospectivo para avaliação de uma população pediátrica (0-18 anos) portadora de variantes patogénicas no gene SERPINA 1 em seguimento num hospital nível III durante o ano de 2022. Colheita de dados através de consulta do processo clínico. Análise estatística através do SPSS (versão 23).

Resultados: Foram incluídos 72 doentes, 58,3% do sexo masculino (n=42). Idade média ao diagnóstico 61.63 meses (min. 0meses, máx. 192meses). Média níveis de AAT 69,60mg/dL (min.11; máx.109). Genótipo mais frequente foi MZ (n=27), seguido pelo SZ (n=20) e ZZ (n=1). Cerca de metade da amostra (54,4%) teve doseamento de AAT em contexto de asma ou sibilância recorrente, 11,7% por história familiar e 10,3% por hipertransaminemia. Genótipo ZZ associado a níveis significativamente inferiores de AAT (vs. MS, MZ e SS). Idade de diagnóstico de DAAT sem associação estatisticamente significativa com o genótipo. Genótipo ZZ associado a mais casos de hepatite crónica (57,1% vs. 7,1%).

Conclusão: As manifestações respiratórias, apesar de menos comuns no DAAT em idade pediátrica, foram o principal motivo para diagnóstico na nossa amostra. Genótipo ZZ apresenta risco aumentado de patologia hepática e respiratória. É essencial o controlo de fatores ambientais para melhoria da história natural da doença. Importante a implementação de estudos prospetivos para avaliar a evolução dos doentes pediátricos com DAAT e abordagem terapêutica.



DEFICIÊNCIA DE ALFA-1-ANTITRIPSINA EM IDADE PEDIÁTRICA. REALIDADE DOS ÚLTIMOS 10 ANOS NUMA REGIÃO INSULAR

AUTORES:

Fiona Caldeira¹; Kaylene Freitas¹; Francisco Silva¹; Eva Henriques¹; Rute Gonçalves¹

1. Hospital Central do Funchal

INTRODUÇÃO

A deficiência de alfa-1-antitripsina é uma doença hereditária autossómica codominante, que leva os indivíduos geneticamente predispostos a desenvolver doença pulmonar ou hepática precoces. É uma doença comum, mas subdiagnosticada. Na idade pediátrica, as manifestações hepáticas são as mais comuns, mas os critérios para o doseamento desta proteína são pouco claros. Pela frequência da doença e pelo fácil rastreio, consideramos ser importante a melhor caracterização deste défice na nossa população, de forma a prevenir complicações futuras.

OBJETIVOS

Caracterização dos indivíduos em idade pediátrica com doseamento sérico de alfa-1-antitripsina inferiores aos valores de referência nos últimos 10 anos. Perceber o motivo clínico para a realização deste doseamento, em que casos foi realizado estudo genético, e quais os fenótipos mais frequentemente encontrados.

MÉTODOS

Estudo retrospectivo, através da solicitação ao laboratório de patologia clínica, dos indivíduos em idade pediátrica com doseamento sérico de alfa-1-antitripsina inferior a 90 mg/dL nos últimos 10 anos (2012-2022). Através da consulta de processo clínico de cada caso, foram analisados os dados clínicos e analíticos à data do doseamento, a evolução clínica, os principais motivos que levaram ao doseamento da proteína e a sua associação com os diferentes fenótipos estudados.

RESULTADOS

Foram estudados 87 doentes com idades entre 1 mês e 17 anos + 365 dias. Entre os principais motivos para o doseamento de alfa-1-antitripsina, destacam-se 31% sem motivo clínico aparente, 29,9% por antecedentes familiares de défice de alfa-1-antitripsina e 13,8% por má progressão ponderal. Dos doentes com avaliação analítica à data do doseamento, o valor de aspartato aminotransferase (AST) mais elevado foi de 400U/L, e de alanina aminotransferase (ALT) de 741,7 U/L. Observou-se que 54% dos doentes realizaram estudo genético, e que desses, 36,2% apresentavam mutação MZ, 14,9% mutação SZ e 8,5% mutação ZZ. Atualmente, 31% dos doentes, apresentam seguimento em consulta hospitalar.

CONCLUSÃO

O diagnóstico precoce do défice de alfa-1-antitripsina é fundamental para prevenir as complicações hepáticas e pulmonares, através da modificação de comportamentos de risco e de terapêuticas de suporte. O facto de ser uma doença facilmente identificada, mas muitas vezes subdiagnosticada, reforça a importância da sensibilização dos profissionais de saúde e da criação de um protocolo de atuação clínica.



Autores: Afonso Sousa¹, Joana Faustino¹, Cristina Gonçalves², Sara Nóbrega^{2,3}, Susana Castanhinha^{3,4}, Isabel Afonso²

Filiações: 1- Departamento de Pediatria, Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2-Unidade de Gastrenterologia Pediátrica, Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 3- Centro de Referência de Fibrose Quística, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 4 – Departamento de Pneumologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

TÍTULO: EFEITOS GASTROINTESTINAIS E HEPÁTICOS APÓS TERAPÊUTICA MODULADORA EM CRIANÇAS COM FIBROSE QUÍSTICA – AVALIAÇÃO NO PRIMEIRO ANO NUM CENTRO DE REFERÊNCIA

INTRODUÇÃO: A fibrose quística (FQ) é uma patologia genética de atingimento multisistémico secundária a alterações na proteína CFTR. Farmacologicamente é possível atuar na síntese e função de CFTR, de forma eficaz e segura, sendo os principais efeitos secundários os gastrointestinais, obrigando a controlo clínico e laboratorial regular, podendo levar a suspensão terapêutica.

OBJECTIVOS: Caracterização dos efeitos gastrointestinais e hepáticos no primeiro ano de terapêutica moduladora em doentes com FQ.

MÉTODOS: Análise retrospectiva de dados clínicos, laboratoriais e imagiológicos dos doentes com FQ seguidos num Centro de Referência nos primeiros 12 meses de terapêutica moduladora. Análise estatística descritiva e comparativa nos doentes sob terapêutica com Ivacaftor (IVA), Lumacaftor+Ivacaftor (LUMA-IVA) e Elexacaftor Tezacaftor+Ivacaftor (ETI) com recurso ao SPSS®.

RESULTADOS: Num total de 27 doentes com FQ, 16 são elegíveis e destes 13 estão sob terapêutica moduladora: LUMA-IVA 43,8%, ETI 50%, e IVA 6,3%, sendo 69% são do sexo feminino, com mediana de 10,13 anos ao início do tratamento.

Clinicamente, apenas foram verificados efeitos aos 3 meses, diarreia em 12,5% e dor abdominal em 6,3% dos doentes. Aos 3 meses, 1 doente teve síndrome obstrução intestinal distal com necessidade de cirurgia.

Ecograficamente, 2 doentes apresentavam lesão hepática prévia à terapêutica, verificando-se, aos 12 meses, resolução do quadro num doente e agravamento da fibrose hepática noutra. Concomitantemente, surgiram alterações ecográficas em 2 doentes.



Após 12 meses, verificou-se elevação de AST e ALT 2xs superior ao normal (27% e 9% respetivamente), sendo significativamente superior ao observado previamente à terapêutica ($p < 0,01$).

A utilização de ETI associou-se a valores de bilirrubina total mais elevados aos 3, 6, 9 e 12 meses ($p < 0,05$), bem como a contagens plaquetares mais baixas aos 3,9 e 12 meses ($p < 0,05$) face à combinação LUMA-IVA ou a IVA.

Não se registaram variações significativas entre as diferentes terapêuticas quanto à elevação das transaminases, GGT, FA, achados ecográficos ou clínicos. A terapêutica não foi suspensa em nenhum doente.

CONCLUSÕES: Neste estudo, os efeitos gastrointestinais mais registados foram diarreia e dor abdominal, com uma frequência sobreponível ou inferior à bibliografia, não havendo necessidade de suspensão da terapêutica. A combinação ETI associou-se a valores mais elevados de bilirrubina e plaquetas mais baixas, aspeto que deve ser enquadrado clinicamente.



AVALIAÇÃO DO IMPACTO DA DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL EM IDADE PEDIÁTRICA NA QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA COM A ALIMENTAÇÃO

Ana Losa¹, Paula Manuel Vieira¹, Catarina Menezes¹, Rita Gomes¹, Francisco Ribeiro Mourão², Helena Moreira Silva², Marta Tavares², Ermelinda Silva², Rosa Lima²

¹ Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

² Serviço de Pediatria, Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A Doença Inflamatória Intestinal (DII) em idade pediátrica pode associar-se a alterações do crescimento, estado nutricional, vida escolar e qualidade de vida (QdV) diária. O questionário *Food-Related Quality of Life* (FR-QoL), validado em idade pediátrica, permite avaliar os fatores psicossociais relacionados com a alimentação.

Objetivos: Avaliar o impacto da DII em idade pediátrica na QdV relacionada com a alimentação.

Métodos: Estudo transversal com aplicação do inquérito FR-QoL-29-Portuguese a doentes com idade > 8 anos, com DII, seguidos numa Unidade de Gastroenterologia Pediátrica. O questionário consiste em 29 questões, com pontuação mínima de 29 e máxima de 145.

Resultados: Foram incluídos 59 doentes, 59% do sexo masculino, com idade mediana 15 anos (IQR 14-17) e 1 ano (IQR 1-4) de diagnóstico. História familiar em 27%. A maioria (69%) com Doença de Crohn, seguindo-se Colite Ulcerosa (19%) e DII não classificável (12%). 19% apresentava doença perianal. 8 apresentavam outras doenças autoimunes e 16 outra doença não autoimune. Manifestações extraintestinais estavam presentes em 22 casos (37%), sendo a mais comum anemia (n=15) e artralgias (n=3). 22 doentes (37%) foram internados à data de diagnóstico, 16 (27%) realizaram corticoterapia, 39 (66%) terapêutica biológica e 5 necessitaram de tratamento cirúrgico. A média do score total do questionário foi 96.3 ± 22.4 e não se verificaram diferenças significativas em relação ao sexo, presença de comorbilidades, história familiar, tipo de DII, manifestações extraintestinais, doença perianal, internamento ao diagnóstico, tipo de tratamento, infeções oportunistas ou nos doentes em remissão clínica.

Os doentes em remissão clínica apresentaram maior concordância na questão sobre o arrependimento na ingestão de determinados alimentos que agravaram a DII ($p = 0.028$). Em relação à questão da alteração do prazer ao ingerir determinada comida ou bebida por saberem que poderia desencadear sintomas, os doentes cortico-tratados ($p = 0.05$) e os doentes com comorbilidades autoimunes ($p = 0.039$) apresentaram maior concordância. A regressão linear não demonstrou correlação satisfatória para a idade ou anos após o diagnóstico com a FR-QoL.

**Conclusões:**

O *score* total de FR-QoL-29-Portuguese desta amostra é semelhante ao verificado noutros estudos e inferior a crianças e adolescentes saudáveis. Aspetos relacionados com o tipo de tratamento e a presença de outras co-morbilidades podem impactar aspetos específicos da alimentação.



KIDSCREEN-27 – DETERMINAÇÃO DO IMPACTO DA DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL EM IDADE PEDIÁTRICA NA QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA COM A SAÚDE

Paula Manuel Vieira¹, Ana Losa¹, Catarina Menezes¹, Sandra Soares Cardoso³, Mário Rui Correia⁴, Francisco Ribeiro Mourão², Helena Moreira Silva², Marta Tavares², Ermelinda Silva², Rosa Lima²

¹ Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

² Serviço de Pediatria, Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

³ Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tondela-Viseu

⁴ Serviço de Cirurgia Pediátrica, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução: A Doença Inflamatória Intestinal (DII) em idade pediátrica pode influenciar a qualidade de vida (QdV). Estudos reportam pior QdV em crianças e adolescentes com DII, condicionada pela doença, associando-se a dificuldades na integração social. O Kidscreen-27 é uma ferramenta que avalia a QdV relacionada com a saúde (QdVRS) em crianças e adolescentes.

Objetivos: Avaliar o impacto da DII em idade pediátrica na QdV global

Métodos: Estudo transversal com aplicação do inquérito de QdVRS KIDSCREEN-27, validado em idade pediátrica, a doentes com idade >8 anos, com DII, seguidos numa Unidade de Gastroenterologia Pediátrica. O inquérito tem 27 questões em 5 dimensões: bem-estar físico, bem-estar psicológico, autonomia e relação com os pais, suporte social e pares e ambiente escolar.

Resultados: Foram incluídos 59 doentes, 59% do sexo masculino, com idade mediana 15 anos (IQR 14-17) e 1 ano (IQR 1-4) de diagnóstico. História familiar em 27%. A maioria (69%) com Doença de Crohn, seguindo-se Colite Ulcerosa (19%) e DII não classificável (12%). 19% apresentava doença perianal. 8 apresentavam outras doenças autoimunes e 16 outra doença não autoimune. Manifestações extraintestinais estavam presentes em 22 casos (37%), sendo a mais comum anemia (n=15) e artralgias (n=3). 22 doentes (37%) foram internados à data de diagnóstico, 16 (27%) realizaram corticoterapia, 39 (66%) terapêutica biológica e 5 necessitaram de tratamento cirúrgico.

Relativamente às dimensões de QdVRS avaliadas verificaram-se scores significativamente inferiores no bem-estar físico (p=0.021) e psicológico (p=0.058) nos doentes que realizaram corticoterapia. Os doentes em remissão clínica apresentaram resultados inferiores de bem-estar físico (p=0.031) em relação aos doentes sem remissão. Os doentes com manifestações extraintestinais tiveram resultados inferiores em relação ao suporte social e grupo de pares (p=0.037) e ambiente escolar (p=0.037). Não se verificaram diferenças significativas segundo o tipo de doença, comorbilidades, história familiar, doença perianal, terapêutica biológica ou tratamento cirúrgico.



Conclusões: A corticoterapia e as manifestações extraintestinais impactam diferentes domínios da QdVRS. Neste estudo, contrariamente ao esperado, verificou-se um score inferior em alguns domínios em doentes em remissão clínica, podendo a QdVRS ser influenciada por outros fatores vivenciais. É importante avaliar e desenvolver estratégias para a prevenção e melhoria do impacto da doença na QdVRS.



COMPLICAÇÕES ASSOCIADAS À UTILIZAÇÃO DE CATETERES VENOSOS CENTRAIS EM DOENTES COM FALÊNCIA INTESTINAL: EXPERIÊNCIA DE 13 ANOS

Autores: Francisca Matos, Inês Fontes, Ema Freitas, António Pedro, Miguel Correia, Tânia Serrão, Raul Silva, Rute Neves

Unidade de Cuidados Especiais Respiratórios e Nutricionais (UCERN), Hospital de Dona Estefânia, CHULC

Introdução: A falência intestinal consiste na redução da capacidade de absorção do intestino, com dependência de nutrição parentérica. Para a sua administração é necessário a colocação de um cateter venoso central (CVC), na maioria dos casos de longa duração tunelizado tipo Broviac®. Estes dispositivos estão associados a complicações que podem culminar na sua remoção precoce.

Objetivos: O presente estudo pretendeu avaliar e caracterizar as complicações dos CVC de longa duração nos doentes com insuficiência intestinal, dependentes de nutrição parentérica, seguidos entre fevereiro de 2009 e abril de 2022 numa unidade especializada em nutrição artificial.

Métodos: Realizou-se uma análise retrospectiva, através da consulta dos processos eletrónicos de 38 crianças. Considerou-se como unidade de estudo cada cateter, tendo-se excluído aqueles cujos dados eram insuficientes. Foram analisados os seguintes dados: sexo e idade da criança, localização e duração do CVC, complicações infecciosas e causas de remoção.

Resultados: Foram estudados 188 CVC com uma mediana de duração de 205,5 dias. As complicações infecciosas associadas ao CVC apresentaram uma incidência de 4,79/1000 dias de cateter. Verificando-se uma incidência de infeção da corrente sanguínea de 2,33/1000 dias de cateter, sendo o *Staphylococcus coagulase negativo* o agente principal (40%). A infeção no local de inserção teve uma incidência de 2,14/1000 dias de cateter, com 39% por *S. aureus* e 39% por Gram negativos. Quanto às causas de remoção, a causa mais frequente foi a exteriorização (33%), seguido de tunelite (13%, causada maioritariamente por *S. aureus*), fratura (12%) e infeções da corrente sanguínea associadas ao CVC (12%, sendo a *Candida* o agente mais frequente).

Conclusões: Neste estudo, a incidência de infeções da corrente sanguínea está em concordância com a literatura. Contudo, contrariamente ao descrito na literatura, não constituiu a principal causa de remoção do CVC. A exteriorização foi a causa mais comum de remoção de CVC, sendo necessário instituir medidas de prevenção que permitam diminuir esta incidência.



AVALIAÇÃO DA EVOLUÇÃO DO ESTADO NUTRICIONAL DE CRIANÇAS COM CARDIOPATIAS CONGÊNITAS: A REALIDADE DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Ana Raquel Marques¹, Madalena Von Hafe², Joana Pimenta¹,
Susana Corujeira³, Paula Guerra³

1 – Serviço de Cardiologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário de São João

2 – Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João

3 – Unidade de Nutrição Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução: Os doentes com cardiopatias congénitas (CC) são particularmente suscetíveis à desnutrição, que é multifatorial e está associada a mecanismos como a hipoxemia ou a sobrecirculação pulmonar. O risco de má evolução ponderal pode persistir no período pós-operatório e o crescimento de recuperação pode estar prejudicado nestes doentes.

Objetivo: Este estudo visa avaliar a prevalência da desnutrição em doentes com CC.

Métodos: Trata-se de um estudo retrospectivo, com revisão dos registos médicos de crianças com CC nascidas entre 2014 e 2022, com seguimento num centro terciário e com avaliação formal pela Unidade de Nutrição Pediátrica. Foram colhidos dados relativos ao diagnóstico, peso à nascença e cirurgia, e foram registadas medições antropométricas na primeira avaliação e novamente na consulta externa aos 3, 6, 9 e 12 meses. Os z-scores de peso (PZ), estatura (EZ) e peso para a estatura (PEZ) foram calculados utilizando o software Anthro.

Resultados: Foram incluídos 51 doentes (47,1% do sexo feminino). O peso médio de nascimento foi de 2705 ± 754 g. Quarenta e dois doentes (82,4%) foram submetidos a cirurgia cardíaca, com uma idade média de $8,7 \pm 12,75$ meses. A média de PZ à data da cirurgia foi de $-2,75$ SD, com uma prevalência global de malnutrição de 83,3%. A primeira avaliação ocorreu com uma idade média de $7,9 \pm 12,30$ meses, na fase pré-operatória em 57,1% dos doentes. A média de PZ, EZ e PEZ foi de $-3,02$, $-2,83$ e $-1,50$ SD, respetivamente. Não houve diferenças nos z-scores da primeira avaliação no que diz respeito ao momento da avaliação (período pré vs. pós-operatório) e ao tipo de cardiopatia (cianótica vs. acianótica). Os doentes foram submetidos a várias intervenções, incluindo nutrição entérica (45,1%), fortificação modular (19,6%) e ajuste da dieta (27,5%). Dezassete pacientes (33,3%) precisaram de alimentação por sonda. O PZ melhorou entre a primeira avaliação e todas as restantes (Tabela 1) e também entre os 3 e os 6 meses ($-2,57 \pm 1,86$ vs $-2,09 \pm 1,34$, $p < 0,001$) e os 6 e os 9 meses ($-2,09 \pm 1,34$ vs $-1,89 \pm 1,38$, $p = 0,001$) de *follow-up*. O PEZ melhorou significativamente entre primeira avaliação e a consulta aos 12 meses ($-1,49 \pm 1,53$ vs $-0,52 \pm 1,12$, $p = 0,001$).



Conclusão: Apesar da desnutrição ser um problema muito comum nas crianças com CC, a otimização nutricional é um elemento crítico na sua abordagem, inclusive com melhoria dos resultados cirúrgicos. Este estudo destaca o papel central do apoio nutricional a estes doentes e reforça a necessidade de uma intervenção precoce e sustentada no tempo.

Tabela 1 – Evolução do zscore de peso (PZ)

PZ na primeira avaliação (n=51)		valor <i>p</i>
-3.08 ± -1.64 vs.	PZ na consulta dos 3 meses (n=45) -2.57 ± 1.86	0.019
	PZ na consulta dos 6 meses (n=41) -2.09 ± 1.34	< 0.001
	PZ na consulta dos 9 meses (n=25) -1.89 ± 1.38	< 0.001
	PZ na consulta dos 12 meses (n=27) -1.39 ± 1.66	< 0.001



NUTRIÇÃO ENTÉRICA PEDIÁTRICA NA PRÁTICA CLÍNICA

Ana Raquel Marques^{1,2}, Susana Corujeira², Paula Guerra²

1 – Serviço de Cardiologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário de São João

2 – Unidade de Gastroenterologia e Nutrição Clínica Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução: A nutrição entérica (NE) refere-se a qualquer método de alimentação que use o trato gastrointestinal de modo a suprir parcial ou total as necessidades nutricionais do doente. As dietas podem ser fornecidas por via oral ou através de uma sonda ou estoma. Atualmente, existe uma ampla gama de fórmulas para NE, com perfis globalmente adequados. Na ausência de dietas pediátricas, as dietas para adultos poderão ser utilizadas a partir dos 8-10 anos.

Objetivo: Revisão e caracterização das dietas entéricas disponíveis no mercado português, com avaliação da sua aplicabilidade prática na abordagem nutricional na idade pediátrica.

Métodos: Foram analisadas as formulações de NE para adulto e para crianças acima dos 12 meses comercializadas em Portugal. Obtiveram-se dados relativos à composição nutricional de todas as fórmulas, bem como as vias de administração e os sabores disponíveis.

Resultados: Analisadas 58 dietas, 15 específicas para a população pediátrica: 5 poliméricas normocalóricas, 7 poliméricas hipercalóricas, duas semi-elementares e uma elementar. O teor proteico é significativamente superior nas fórmulas normocalóricas de adulto face às pediátricas ($3,9 \pm 0,09$ vs $2,7 \pm 0,39$ g/100 ml, $p=0,0095$), com uma diminuição da contribuição dos lípidos na distribuição energética. Relativamente aos oligoelementos, os níveis de sódio e potássio são também significativamente superiores (Tabela 1). Não está disponível nenhuma fórmula polimérica normocalórica pediátrica com sabor. No caso das dietas poliméricas hipercalóricas ($>1,5$ kcal/ml), as formulações de adulto têm uma osmolaridade tendencialmente mais elevada (em média 524 mOsm/L) e um teor proteico significativamente superior ($5,87 \pm 0,89$ g vs $3,92 \pm 0,49$ g/100 ml, $p=0,0012$), mesmo excluindo as que têm designação de *hiperproteicas*. Nas formulações semi-elementares e elementares com sabor, existem apenas duas dietas para adulto e nenhuma formulação pediátrica.



Conclusão: As dietas poliméricas normocalóricas pediátricas são adequadas para a maioria dos doentes. Apesar de algumas fórmulas de NE de adultos poderem ser recomendadas a partir dos 8-10 anos, estas podem originar suprimentos excessivos de macro e micronutrientes e, pela sua elevada osmolaridade, limitar a tolerância digestiva. As dietas com sabor para a idade pediátrica são todas poliméricas hipercalóricas. A ausência de uma formulação polimérica normocalórica com sabor limita o uso da via oral e revela-se uma lacuna no mercado português e um conseqüente desafio na gestão destes doentes.

Tabela 1 – Teor de sódio e potássio das dietas poliméricas normocalóricas

	Pediátricas	Adultos	valor de p
Na (mg/100 ml)	57,8±17,8	93,4±18,9	0,0120
K (mg/100 ml)	110,8±19,2	146,7±15,9	0,0240



NUTRIÇÃO PARENTÉRICA NO DOMICÍLIO EM DOENTES COM FALÊNCIA INTESTINAL - A EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Madalena von Hafe¹, Raquel Marques², Susana Corujeira¹, Paula Guerra¹

1- Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Universitário do São João ,Porto

2- Serviço de Cardiologia pediátrica do Centro Hospitalar Universitário do São João, Porto

Introdução: A nutrição parenteral (NP) domiciliar é o pilar do suporte dos doentes com falência intestinal. As diversas etiologias de falência intestinal (FI), tornam esta população heterogénea e com necessidades individualizadas.

Objetivos: Descrição das características dos doentes em idade pediátrica em NP no domicílio.

Métodos: Revisão retrospectiva dos processos clínicos dos doentes com falência intestinal em idade pediátrica sob NP domiciliar entre Janeiro 2004 a Dezembro 2022 seguidos num centro terciário.

Resultados: 40 doentes foram incluídos. Houve uma morte após transplante medular que foi excluída da análise. A idade mediana foi de 9 anos (IIQ: 3.5-13.5 anos), a maioria (n= 21; 52.5%) eram do sexo masculino e com idade gestacional média de 37 semanas (IIQ 32-39). 69.2% apresentava síndrome do intestino curto em que as principais etiologias foram vólvulo intestinal (9), enterocolite necrotizante (8) e atresia intestinal (4). O segundo diagnóstico mais frequente foi pseudo-obstrução intestinal crónica (12.8%). Foram submetidos a cirurgia 76.9% dos doentes, sendo o tipo de anastomose mais frequente a jejunoileocólica (n=16), seguida da jejunocólica (n=8). 3 doentes apresentam estoma. O tempo médio em NP foi de 39 meses (IIQ 12-108). Adquiriram autonomia intestinal 54.1% dos doentes. Mantêm FI 17 doentes com índice de dependência da NP de 92.7%. Os doentes foram internados em média 1,5x/ano, sendo a suspeita de infeção do cateter venoso central (CVC) a principal causa. A mediana de dias de internamento foi de 8.5 dias (IIQ 4-16) e a taxa de infeção de CVC/1000 dias de cateter foi de 1.2; com uma média de 4 acessos vasculares por doente (IIQ 2-7). A doença hepática associada à falência intestinal ocorreu em 1 doente, sendo a mediana dos níveis de bilirrubina total de 0.4mg/dL (IIQ 0.3-0.6). Atualmente, na avaliação antropométrica a estatura tem z- score mediano -1.2 SD (IIQ -2.8; -0.7) e o IMC tem z-score médio - 0.2 ± 1.3 SD.

Conclusões: A FI é uma entidade pouco frequente, mas com grande morbimorbilidade e utilização de recursos hospitalares. Os nossos resultados são similares aos encontrados na literatura dos centros de referência mundiais. A apresentação da experiência nacional é essencial para uma partilha de conhecimento e evolução dos cuidados.



POSTERS



Título: USO DE TEDUGLUTIDE EM CRIANÇAS COM SÍNDROME DO INTESTINO CURTO: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Autores: Nina Berdianu, Miguel Correia, Tânia Serrão, António Pedro Campos, Rute Neves

Hospital Dona Estefânia, Pediatria Medica, CHULC

Introdução: O teduglutide é um análogo do peptídeo 2 semelhante ao glucagon com efeitos tróficos na mucosa intestinal, que melhora a absorção de líquidos e nutrientes. Em ensaios clínicos, a terapêutica com teduglutide em crianças com síndrome de intestino curto, resultou numa diminuição das necessidades de aportes hídricos e calóricos por via parentérica.

Objetivo: Descrever a experiência clínica do tratamento com teduglutide e avaliar a eficácia na redução da necessidade de nutrição parentérica em doentes com síndrome do intestino curto (SIC).

Métodos: Entre 2019 e 2022 o teduglutide foi iniciado em 5 doentes. A duração do tratamento foi entre 9 e 27 meses e a idade dos doentes entre 6 e 15 anos. A principal etiologia da SIC foi volvo intestinal. O comprimento do intestino delgado remanescente foi compreendido entre 12 e 45 cm. Foi avaliada a resposta ao longo do tratamento na redução das necessidades hídricas e calóricas fornecidas pela nutrição parentérica, a relação da resposta com o comprimento do intestino remanescente e o efeito no estado nutricional.

Resultados: Ao longo do tratamento, observou-se em todos os doentes uma diminuição das necessidades calóricas e hídricas providas por nutrição parentérica. Dois doentes conseguiram alcançar a independência da nutrição parentérica. Nos restantes casos houve uma redução entre 23% a 30% das necessidades calóricas e entre 24% a 35% das necessidades hídricas. Houve melhoria do estado nutricional dos doentes com curvas de crescimento (percentis) ascendentes. Ao longo do seguimento não foram relatadas reações adversas relevantes.

Conclusões: Na nossa experiência o teduglutide foi eficaz no tratamento de doentes com SIC. Tratando-se de uma terapêutica recentemente aprovada e com indicações restritas, é de extrema importância seguir os protocolos tratamento e vigiar a sua eficácia e eventuais efeitos secundários.



COLANGIOPANCREATOGRÁFIA RETRÓGRADA ENDOSCÓPICA (CPRE) NUMA LACTENTE DE 3800G COM ENDOSCÓPIO ULTRA-FINO DE VISÃO TERMINAL

Autores e afiliações:

Maria Inês Canha ¹, Rita Prata ¹, Pedro Martins ¹, Gonçalo Ramos ¹, Rui Alves ², Isabel Afonso ³, António Mateus Dias ¹, João Coimbra ¹

1. Centro de Responsabilidade Integrada de Gastrenterologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal
2. Departamento de Cirurgia Pediátrica – Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal
3. Departamento de Gastrenterologia Pediátrica – Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

CASO CLÍNICO (total: 2499 caracteres com espaços)

Introdução:

Atualmente, a experiência em CPRE em idade pediátrica é limitada, sobretudo no lactente e recém-nascido (RN). A baixa incidência de patologia biliopancreática nesta população, descontinuação dos duodenoscópios pediátricos em 2014 e limitação dos acessórios disponíveis criam desafios técnicos que levantam preocupações quanto à segurança e resultados da CPRE na Pediatria.

Descrição do caso:

Lactente de 6 meses com 3800g, prematura extrema, sob nutrição parentérica (NP) por síndrome de intestino curto após resseção alargada do íleon e cólon ascendente por enterocolite necrotizante no 1º mês de vida.

Quadro de colestase com início aos 3 meses, admitido inicialmente como doença hepática associada à falência intestinal. Apesar de múltiplos ajustes na NP, agravamento progressivo da bilirrubinémia até 15,4/10,7mg/dL (total/direta). Na ecografia abdominal, litíase vesicular e cálculo de 5mm na via biliar principal distal a condicionar dilatação das vias biliares intra e extra-hepáticas (VBIH e VBEH), tendo sido referenciada para CPRE.

Procedimento realizado sob anestesia geral em bloco operatório, por endoscopista com vasta experiência em CPRE em adultos, com um endoscópio ultra-fino de visão terminal (diâmetro 5,4mm, canal de trabalho 2,2mm). À avaliação endoscópica, constatada protrusão da papila de *Vater*; realizada esfínterectomia com esfínterótomo de agulha (diâmetro 1,8mm), com saída espontânea de cálculo de 5mm e bÍlis espessa. Colangiografia com discreta dilatação das VBIH e VBEH, sem imagens lacunares no seu interior. A via biliar ficou livre e com boa drenagem. Após o exame, hidratação



endovenosa intensa e permanência em Unidade de Cuidados Intensivos durante 3 dias, sem intercorrências.

Nas semanas subsequentes, verificou-se uma redução gradual nos parâmetros de colestase, até normalização completa após 3 meses.

Discussão:

A NP é um fator de risco em 10-17.6% das crianças com colelitíase, sendo esta a indicação mais frequente para CPRE pediátrica.

A evidência atual da CPRE em RN e lactentes é escassa, agravada pela impossibilidade de se utilizar um duodenoscópio de adultos. Perante a descontinuação dos duodenoscópios pediátricos, torna-se necessário encontrar soluções na terapêutica desta população vulnerável.

Com este caso reportamos uma possível abordagem na CPRE a uma lactente de 3800g com icterícia obstrutiva por coledocolitíase, que permitiu a drenagem da via biliar e normalização completa dos parâmetros de colestase sem complicações associadas.



PRÁTICA E CONHECIMENTO DOS PAIS EM RELAÇÃO AO MÉTODO BABY-LED WEANING

Anaísa Silva¹, Bruna Minhoto¹, Daniela Ferreira¹, Telma Sêco¹, Bruno Sousa^{1,2}

¹ Universidade Lusófona ² Serviço de Saúde da Região Autónoma da Madeira

Introdução: O Baby-Led Weaning (BLW) tem vindo a ganhar cada vez mais adeptos, sendo importante perceber o conhecimento da população sobre este método.

Objetivo: Avaliar a prática e o conhecimento dos pais em relação ao método BLW.

Métodos: Este estudo foi realizado através da aplicação de um questionário da plataforma *Google Forms*. O questionário foi divulgado através de redes sociais e esteve ativo entre 15 e 30 de outubro de 2022. Os critérios de inclusão do estudo eram ser pai/mãe de uma criança com idade até 5 anos.

Os dados adquiridos foram introduzidos no software Excel e codificados para serem, posteriormente, transferidos para o software IBM SPSS Statistics versão 26 (SPSS Inc., Chicago, IL, EUA). Comparou-se a distribuição das características selecionadas entre os grupos usando testes de Qui-quadrado de Pearson para variáveis categóricas. Todos os testes estatísticos foram realizados com um nível de significância de $p < 0,05$.

Resultados: Este estudo incluiu uma amostra de 126 participantes com uma idade média de $32,16 \pm 4,04$ anos. 0,8% eram do sexo masculino (pais) e 99,2% do sexo feminino (mães).

Quanto ao método utilizado pelos pais para a introdução alimentar verificou-se que a maioria optou pelo método misto (método tradicional + BLW) com uma percentagem de 64,7%.

Dentro dos motivos descritos sobre onde se baseou para a escolha do método misto, 42% apoiou-se na internet/redes sociais, e 28,6% através das consultas com profissionais de saúde.

O engasgamento e a inexistência de informação foram os principais motivos relatados para a não adesão ao BLW, e a falta de conhecimento acerca do método BLW foi o motivo de seleção do método tradicional. A causa para a preferência do método BLW passou pelo respeito dos sinais de prontidão do bebé aliado a uma apresentação dos alimentos de forma respeitosa e na sua totalidade sem disfarçar através de sopas ou purés.

Verificou-se uma associação positiva, entre o método utilizado e os rendimentos mensais ($p < 0,05$). Dos pais que optaram por BLW ou método misto, 29,4% tinham formação na área da saúde.



Conclusões: Nesta amostra o método mais utilizado é o método misto, o que sugere um crescente interesse e procura por este método. Assim, o papel do nutricionista e de outros profissionais de saúde é de extrema importância na divulgação de informação sobre este tema, bem como no acompanhamento do mesmo de forma a ser feito corretamente e em segurança.



QUISTO DO COLÉDOCO TIPO I NUMA CRIANÇA DE 5 ANOS UMA APRESENTAÇÃO TÍPICA DE UMA PATOLOGIA RARA E O SEU TRATAMENTO MINIMAMENTE INVASIVO

Sofia Martinho, Inês Braga, Catarina Barroso, Andreia Felizes, Filipa Neiva, Humberto Cristino, Jaime Vilaça, Jorge Correia-Pinto, Angélica Osório

Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital de Braga

Introdução: Os quistos do colédoco podem apresentar-se em qualquer idade, mas cerca de metade torna-se sintomática na infância. O diagnóstico e tratamento rápidos são importantes, nomeadamente nos tipos I e IV, onde a associação com malignidade e outras complicações ameaçadoras, tais como colangite e pancreatite, está bem documentada.

Caso clínico: Relatamos um caso de um quisto do colédoco numa menina de 5 anos, previamente saudável, que se apresentou inicialmente com dor abdominal, icterícia ligeira e uma massa palpável no quadrante superior direito. Analiticamente, apresentava elevação das enzimas hepáticas e bilirrubinas. A ecografia mostrou uma dilatação fusiforme envolvendo o ducto biliar comum e a colangio-RM confirmou a presença de um quisto do colédoco Todani tipo I, com 7.6cm de diâmetro. Por agravamento clínico e analítico durante o internamento, realizou-se uma drenagem percutânea trans-hepática, de modo a aliviar a obstrução biliar, como ponte até ao tratamento cirúrgico definitivo.

A doente foi, durante o mesmo internamento, submetida a uma ressecção laparoscópica do ducto biliar comum, seguida de uma hepaticojejunostomia em Y de Roux. A cirurgia e o período pós-operatório decorreram sem intercorrências. A doente retomou a dieta no 2o dia pós-operatório, o dreno abdominal foi removido ao 4o dia e a doente teve alta hospitalar ao 7o dia pós-operatório. O exame histológico da peça operatória confirmou o diagnóstico, não se observando sinais de displasia ou malignidade. Realizou-se ainda biópsia hepática intra-operatória, que mostrou colestase hepática marcada e ligeira fibrose periportal. Aos 3 meses de pós-operatório, a doente encontrava-se assintomática e as enzimas hepáticas e bilirrubinas normalizaram.

Discussão: Os quistos do colédoco são uma patologia rara, de manifestação mais comum na infância. Apesar de a tríade de apresentação típica ser dor abdominal, icterícia e massa palpável, a mesma está apenas presente em 20% dos casos. A sua abordagem terapêutica, apesar de levantar algumas controvérsias, deve visar a prevenção de complicações a curto e longo-prazo na vida da criança. Não obstante os desafios impostos pela abordagem laparoscópica no tratamento cirúrgico de quistos do colédoco, especialmente em crianças pequenas, esta abordagem é cada vez mais aceite como sendo um procedimento seguro e eficaz, sendo este o primeiro caso de quisto do colédoco em idade pediátrica abordado por cirurgia minimamente invasiva em Portugal.



ABSTRACT TITLE: SEGURANÇA NO MUNDO REAL EM DOENTES COM SÍNDROME DE ALAGILLE TRATADOS COM MARALIXIBAT

AUTHORS: Ryan W. Himes¹, Douglas B. Mogul², Marshall Baek², Esther Leon², Regino P. Gonzalez- Peralta³

AUTHOR AFFILIATIONS:

1. Hepatologia Pediátrica, Ochsner Hospital for Children, New Orleans, Louisiana, EUA
2. Mirum Pharmaceuticals Inc., Foster City, CA, EUA
3. Gastroenterologia, Hepatologia e Transplante Hepático Pediátricos, AdventHealth for Children e AdventHealth Transplant Institute, Orlando, FL, EUA

Introdução: Maralixibat (MRX) é um inibidor do IBAT que está aprovado para tratar prurido colestático em doentes com síndrome de Alagille (ALGS) ≥ 1 ano de idade nos EUA e ≥ 2 meses de idade na UE. Um programa de acesso expandido (EAP, *Expanded Access Program*) global facilitou o acesso de MRX a doentes com ALGS que não podiam participar em ensaios clínicos. Os ensaios clínicos sobre doenças raras são frequentemente limitados pela seleção estreita das populações, a reduzida dimensão das amostras e a avaliação de acontecimentos adversos emergentes do tratamento (TEAE, *Treatment- Emergent Adverse Events*) que podem não refletir a experiência no mundo real (RWE, *Real-World Experience*). Reportamos o perfil de segurança da RWE do EAP de MRX.

Objetivos e métodos: As características iniciais e os TEAE foram reportados a uma base de dados central. Foram incluídos todos os doentes que receberam MRX através do EAP (dose diária alvo de 380 $\mu\text{g}/\text{kg}$ por via oral). Os TEAE foram definidos como acontecimentos que ocorrem ao ou após tomar a 1^a dose de MRX e durante os 14 dias após a última dose.

1

Resultados: 37 doentes inscritos no EAP; idade mediana [Q1, Q3] de 6,7 [1, 27] anos, peso mediano de 16 [7, 60] kg; 20 doentes (54%) do sexo masculino. A duração mediana do seguimento foi de 243 [52, 385] dias. Ocorreu ≥ 1 TEAE em 16 (43%) doentes. Três doentes (8%) tiveram AE gastrointestinais ligeiros relacionados com o tratamento; nenhum doente teve deficiência de vitaminas lipossolúveis (FSV, Fat Soluble Vitamins). Foram observados três (8%) TEAE de grau 3, dois dos quais (infecção viral e febre) foram classificados como graves, exigindo hospitalização; o terceiro doente com TEAE de grau 3 teve enzimas hepáticas elevadas, que resultaram na única descontinuação de MRX. Foi necessário reduzir a dose em três doentes (8%) devido a diarreia (n=2) e dose inicial incorreta (n=1). A dose foi interrompida num doente (3%) devido a elevação ligeira das enzimas hepáticas (grau 1).

Conclusões: MRX é bem tolerado em doentes com ALGS no contexto do mundo real. Os acontecimentos GI, a deficiência de FSV e as elevações de enzimas hepáticas não limitam o tratamento neste contexto.



HIPERFOSFATASEMIA TRANSITÓRIA BENIGNA DA INFÂNCIA: O QUE FAZER?

Catarina Albuquerque¹, Marta Figueiredo¹, Rita Barreira¹

¹ Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal

INTRODUÇÃO

A hiperfosfatasemia transitória benigna da infância cursa com elevação da fosfatase alcalina 3 a 5 vezes o limite superior do normal. Estima-se que afete 1,5-5% das crianças com idade inferior a 5 anos e resolve espontaneamente em 1 semana a 6 meses, sem complicações associadas. Pode ser um achado acidental em crianças sem doença hepática ou óssea e com má progressão ponderal, infeções virais, pós-transplantação ou medicadas com anticonvulsivantes. Podem contribuir para a fisiopatologia da doença a agressão gastrointestinal, o aumento da reabsorção óssea e o excesso de ácido siálico. Se suspeita diagnóstica, está indicada vigilância e reavaliação laboratorial.

DESCRIÇÃO DO CASO

Lactente de 10 meses referenciado à consulta de Pediatria por elevação isolada da fosfatase alcalina. Previamente saudável e com crescimento estaturoponderal e psicomotor adequados, sob aleitamento materno exclusivo até aos 4 meses, com posterior início de diversificação alimentar e fórmula láctea e suplementação com vitamina D 667 UI desde a primeira semana de vida. Recorreu ao Serviço de Urgência por dejeções líquidas amarelas claras, sem sangue ou muco, acompanhadas de vômitos alimentares (3 episódios / dia) com uma semana de evolução. Referia ainda febre nos primeiros 3 dias de doença. Negava ingestão de fármacos, água ou alimentos impróprios para consumo. Negava colúria, alterações da coloração da pele, perda de peso. A observação no SU não apresentava alterações. Realizou avaliação analítica que revelou fosfatase alcalina 3271 U/L (> P97 para a idade), gama-GT, bilirrubina total, transaminases, TP, aPTT, albumina, função renal, ionograma e hemograma sem alterações. Admitiu-se o diagnóstico de gastroenterite aguda de provável etiologia viral e teve alta com medidas sintomáticas. Na consulta de Pediatria, três semanas depois, apresentava-se assintomático e o exame objetivo inalterado; a avaliação analítica evidenciou fosfatase alcalina 335U/L, 25-OH- calciferol, cálcio e fosfato dentro dos valores de referência; ecografia abdominal sem alterações. Após dois meses, mantinha-se assintomático e com fosfatase alcalina dentro dos valores de referência (231 U/L).

CONCLUSÃO

Na presença de criança com idade inferior a 5 anos com elevação da fosfatase alcalina, assintomática, sem alterações analíticas compatíveis com doença hepática ou óssea, o diagnóstico de hiperfosfatasemia transitória torna-se o mais provável, não sendo necessária investigação ou intervenção adicional.



AS MUDANÇAS ALIMENTARES EM CRIANÇAS PORTUGUESAS DOS 6 AOS 12 ANOS DURANTE A CONTENÇÃO SOCIAL (2020): UMA VISÃO DOS PAIS

Tatiana Silva¹, Catarina Amaro¹, Madalena Cunha¹, Maria Oliveira¹ e Bruno Sousa^{1,2}

¹Universidade Lusófona: ECTS, Avenida Campo Grande 376, 1749-024, Lisboa, Portugal

² Serviço de Saúde da Região Autónoma da Madeira

e-mail: tatianasilva2611@hotmail.com

Introdução: A pandemia COVID surgiu em 2019 como consequência do SARS-CoV-2 que se expandiu em termos mundiais, incluindo Portugal, e que culminou com uma contenção social originando diversos bloqueios e mudanças repentinas no estilo de vida das pessoas, inclusive no quotidiano das crianças e adolescentes.

Deste modo, é importante identificar as mudanças na ingestão alimentar associadas às condicionantes da pandemia.

Objetivo: Identificar as mudanças na alimentação diária das crianças portuguesas entre os 6 e os 12 anos, durante a contenção social.

Métodos: Efetuou-se um estudo observacional analítico transversal com 67 participantes entre os dias 18 e 24 de outubro de 2022. Utilizou-se um questionário *online* aplicado a pais de crianças com idades entre os 6 e os 12 anos, que abrangeu variáveis de caracterização e de mudanças subjetivas e qualitativas nos padrões alimentares durante a contenção social.

Resultados: Verificou-se que 41,80% dos pais das crianças consideraram que existiram mudanças alimentares nos seus filhos durante a contenção social sendo que, 60,70% dessas modificações foram consideradas negativas, existindo uma diminuição da ingestão de hortícolas (36,36%) e um aumento do consumo de gorduras e óleos (45,45%), produtos processados (81,82%), açúcares (45,45%) e *fast food* (36,36%).

Conclusões: Foram encontradas mudanças alimentares nas crianças durante a contenção social, nomeadamente nos hortícolas, nas gorduras e óleos, nos produtos processados, nos açúcares e no *fast-food*. É fundamental vincular escolhas alimentares adequadas nestas idades, mesmo em circunstâncias adversas, dado que é maioritariamente nesta faixa que se moldam hábitos que se prolongam ao longo da vida.



Título: UM RARO CASO DE INSUFICIÊNCIA PANCREÁTICA EXÓCRINA IDIOPÁTICA

Autores: Lisa Pereira Soares¹; Beatriz Bonança Pedreira¹; Lucília Aveiro¹; Francisco Silva¹; Leonor Castro¹; Rute Gonçalves¹

Filiações: 1 - Hospital Central do Funchal

Introdução: A insuficiência pancreática exócrina em idade pediátrica é uma entidade rara, habitualmente associada a condições como Fibrose Quística, Síndrome de Shwachman-Diamond ou pancreatite crónica. De seguida descreve-se um caso com apresentação atípica de insuficiência pancreática exócrina, de causa desconhecida.

Descrição do caso: Lactente de seis meses, sexo masculino, saudável, com evolução estatura-ponderal adequada, recorre ao serviço de urgência por quadro com sete dias de vómitos e diarreia com sangue vivo em algumas dejeções. Decidido internamento em Enfermaria e no oitavo dia surgiram equimoses, sem outra hemorragia visível, pelo que realizou análises das quais se destaca Hemoglobina 6.9 g/dL, Plaquetas 692000/ μ L, Tempo de protrombina 129s, INR 11.67, aPTT 100s e Proteína C Reativa 2.14 mg/L. Foi internado na Unidade de Cuidados Intensivos, tendo sido administrado concentrado eritrocitário, plasma fresco congelado e vitamina K, com melhoria. No restante internamento foi realizado estudo etiológico alargado, do qual se destacou défice de vitaminas lipossolúveis, pesquisa de gordura nas fezes positiva e défice severo de elastase fecal pelo que se colocou a hipótese de insuficiência pancreática exócrina de causa a esclarecer e teve alta medicado com pancreatina e complexo vitamínico ADEK. Efetuou-se estudo imagiológico e genético das causas mais frequentes desta condição.

Discussão: A insuficiência pancreática exócrina cursa habitualmente com esteatorreia e perda de peso. Este caso enfatiza a possibilidade de apresentação atípica, com coagulopatia grave. A ausência de causa etiológica conhecida ilustra a raridade do caso, contudo é necessário equacionar esta hipótese perante um lactente saudável com diarreia prolongada.



DOENÇA DE CROHN E VASCULITE: ASSOCIAÇÃO AO USTECINUMAB?

Introdução

O ustecinumab é um anticorpo monoclonal anti interleucina (IL)-12/23, cuja utilização em idade pediátrica tem vindo a crescer nos últimos anos. Os efeitos adversos mais frequentemente relatados do ustekinumab são cefaleias, vômitos/diarreia, eritema no local da injeção, prurido e infeções.

Descrição de caso

Apresentamos o caso de uma adolescente de 17 anos com doença de Crohn, e envolvimento extenso do tubo digestivo (duodenal, jejunal e ileocólico), diagnosticada em Março de 2019. No decurso do seguimento clínico realizou tratamento de indução com nutrição entérica exclusiva e posteriormente azatioprina que suspendeu após 3 semanas de tratamento por pancreatite aguda. Iniciado tratamento com infliximab que necessitou de suspender após 22 meses por psoríase. Em Abril de 2022 iniciou ustekinumab e após a 3ª toma foi objetivado exantema purpúrico nos membros inferiores, simétrico, não pruriginoso e indolor. Analiticamente apresentava hematúria microscópica e microalbuminúria em urina de 24 horas, sem alterações do hemograma ou da função renal. Encontra-se sob tratamento com prednisolona 40 mg/dia com melhoria progressiva do envolvimento cutâneo da vasculite mantendo lesão renal.

Discussão

Na literatura, os fenómenos de vasculite não se encontram formalmente descritos como um efeito adverso do ustekinumab, mas podem ocorrer após tratamento com qualquer fármaco. No caso dos agentes biológicos o período de latência entre o efeito adverso e a toma do fármaco pode ser superior, sendo que o tratamento repetido com agentes biológicos pode desencadear a formação de autoanticorpos levando à deposição de imunocomplexos. No caso descrito, o surgimento de lesões purpúricas e nefrite após a 3ª administração de ustekinumab permite conjecturar a relação entre os sintomas apresentados e a alteração terapêutica. Apesar disso, uma vez que as vasculites são processos inflamatórios imunomediados e também se encontram descritos como achados raros em doentes com doença de Crohn, são necessários mais dados para sustentar a relação entre as lesões apresentadas pela doente e a toma de ustekinumab.

Autores:

Ana Sofia Figueiredo^{1,2}, Mafalda Moreira^{1,3}, Rita Amorim¹, Sara Catarino¹, Maria do Céu Espinheira¹, Eunice Trindade¹

1. Unidade de Gastroenterologia e Nutrição Pediátrica, Centro Hospitalar e Universitário São João
2. Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro
3. Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa



Autores: Joana Faustino¹, Afonso Sousa¹, Cristina Gonçalves², Sara Nóbrega², Marta Valente Pinto³, Eugénia Soares⁴, Isabel Afonso²

Filiações: 1- Departamento de Pediatria, Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central;

2-Unidade de Gastrenterologia Pediátrica, Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central;

3 – Unidade de Imunodeficiências, Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central;

4 – Departamento de Imagiologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Título: ELASTOGRAFIA NA HEPATITE AUTOIMUNE

Introdução: A hepatite auto-imune (HAI) caracteriza-se por histologia hepática típica, auto-anticorpos circulantes e hipergamaglobulinémia, na ausência de outro diagnóstico. A progressão fibrótica com consequente hipertensão portal deve ser monitorizada por técnicas não invasivas de forma a prever e prevenir complicações da doença. O ARFI (*Acoustic Radiation Force Impulse*) é uma técnica de elastografia realizada no momento da realização da ecografia, permitindo a vigilância da fibrose a longo prazo.

Objetivo: Avaliar a correlação entre a variação das transaminases, IgG e títulos de anticorpos no início de terapêutica (T1) e a fibrose na primeira elastografia por ARFI (T2) realizada em doentes com HAI.

Métodos: Recolha de dados demográficos, clínicos, ecográficos e de elastografia dos processos clínicos de doentes com HAI em seguimento num centro terciário no ano de 2022. Análises estatística descritiva e analítica. Dados analisados com recurso ao STATA.

Resultados: Dos 27 doentes com HAI em seguimento, 45% (n=12) realizaram elastografia. Destes, 75% eram do sexo feminino, média de idades de $12,9 \pm 4,9$ anos; 95% HAI tipo 1. A apresentação clínica mais frequente foi hepatite aguda em 58,3% (n=7). Na avaliação histológica, identificou-se infiltrado inflamatório em 100%, hepatite de interface em 83,3%, rosetas em 66,7%. A grande maioria dos doentes com fibrose (F0:8% F1: 17%; F2: 17%; F3:42%;F4:17%).

A primeira elastografia realizada em média aos $29,2 \pm 31$ meses após o diagnóstico registou uma velocidade média de $1,8 \pm 1,1-3,1$ cm/seg, quartil 25 1,48 cm/seg, percentil 50 1,61 cm/seg e percentil 75 1,9 cm/seg.

Comparando os valores laboratoriais entre T1 e T2, registou-se uma diminuição das AST (mediana em T1 523 U/L vs T2 91 U/L), ALT (mediana em T1 567 U/L vs T2 87 U/L) e IgG (T1 foi 27,8 U/mL e em T2 16,7 U/mL), havendo uma correlação da AST e ALT nos dois momentos ($p < 0,001$). ANA positivos em 91,7% (n=11) em T1 e em 91% (n=10) em T2. Os valores de AST, ALT, IgG e o título de ANA em T1 e T2, bem como as alterações na biópsia não se correlacionaram com valores mais elevados de velocidade na elastografia.

Conclusões: Na amostra estudada, a maioria dos doentes tinham valores aumentados na elastografia, não se correlacionando com valores laboratoriais ou alterações histológicas ao diagnóstico. Como limitação apresentamos o número reduzido de doentes e o curto intervalo de tempo avaliado.



MALFORMAÇÕES ANORRETAIS – UMA CASUÍSTICA DE 6 ANOS

Autores

Íris Rocha e Oliveira¹, Andreia J. Fernandes¹, Mafalda João Pereira¹, Rita Justo Pereira¹, Marta Soares², Stefanie Pereira³

¹Serviço de Pediatria, CHUA-Faro

²Serviço de Pediatria Médica – Unidade de Gastroenterologia e Hepatologia, CHLC

³Serviço de Cirurgia Pediátrica, CHUA-Faro

Introdução

As malformações anorretais (MAR) incluem um espectro de anomalias congénitas que envolvem o ânus, o reto e, por vezes, o trato geniturinário. Desta forma, de acordo com o tipo de malformação anorretal serão expectáveis diferentes graus de compromisso funcional, sendo que as MAR perineais terão melhor prognóstico. Afetam ambos os sexos (mais o sexo masculino) numa prevalência de 1:5000 nascimentos e são classificadas em: MAR não síndromicas (com fístula, sem fístula e complexas) ou MAR síndromicas.

Objetivo

Analisar os pacientes nascidos entre 2017-2022 diagnosticados com MAR num hospital nível II para identificar características mais relevantes que permitam otimizar a abordagem inicial destes doentes.

Métodos

Análise retrospectiva dos pacientes nascidos entre 2017-2022 com diagnóstico de MAR.

Resultados

Em 6 anos foram diagnosticadas 9 MAR, 6 do sexo masculino e 3 do feminino. Relativamente à sua classificação, 8 são não síndromicas (3 com fístula reto-perineal, 2 com fístula reto-uretro bulbar, 1 com fístula reto-vestibular, 1 sem fístula e 1 complexa-com fístula em H). Destaca-se 1 possível caso de MAR síndromica-associação VACTERL. Objetivamente, apenas 1 (MAR complexa – com fístula em H) não apresentava imperfuração anal, em 3 foi possível a visualização de saída de fezes pela fístula, 2 apresentavam tufo piloso região lombo-sagrada, 2 artéria umbilical única e 1 pérolas na rafe escrotal. No tempo até ao diagnóstico, 8 casos foram diagnosticados no 1º dia de vida. No caso da MAR complexa (com fístula em H-reto vaginal), o diagnóstico foi feito com 1 mês e 11 dias de vida, na sequência de internamento por lesões perineais impetiginadas. Dois casos possuíam malformação urinária associada, 1 possuía malformação genital e 1 apresentava fusão vértebra e hemivértebra, fusão de costelas, baixa estatura, incisivo central superior único, manchas café-au-lait e hemangioma plano plantar (possível MAR síndromica – associação VACTERL). Apenas 1 apresentava obstipação no seguimento a longo prazo.



Conclusões

Realçamos a importância do 1º exame objetivo do recém-nascido de modo que o diagnóstico da MAR seja feito o mais precocemente possível. Evidenciamos também a necessidade de realização de meios complementares de diagnóstico de forma que sejam excluídas outras malformações associadas. O seguimento por uma equipa multidisciplinar é fundamental para que o resultado funcional da correção (a nível de continência urinária e fecal e função sexual) seja o desejado.



SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS – UMA APRESENTAÇÃO INCOMUM

Autores

Íris Rocha e Oliveira¹, Andreia J. Fernandes¹, Mafalda João Pereira¹, Rita Justo Pereira¹, Isabel Afonso², Marta Soares³

¹Serviço de Pediatria, CHUA-Faro

²Serviço de Pediatria Médica – Unidade de Gastroenterologia e Hepatologia, CHLC

³Serviço Medicina Intensiva Neonatal e Pediátrica, CHUA-Faro

Introdução

A Síndrome de Peutz-Jeghers (SPJ) é uma doença autossómica dominante causada por uma mutação do gene supressor de tumor STK11/LKB1. Caracteriza-se por múltiplos pólipos no trato gastrointestinal, histologicamente distintos, associados em 95% dos casos a lesões mucocutâneas pigmentadas. Os pólipos podem causar hemorragia digestiva/anemia ferropénica e a dor abdominal secundária a invaginação/oclusão. O diagnóstico pressupõe um dos seguintes: ≥ 2 pólipos histologicamente compatíveis com SPJ; história familiar SPJ e pólipos histologicamente compatíveis com SPJ; história familiar SPJ e pigmentação mucocutânea característica; pólipos histologicamente compatíveis com SPJ e pigmentação mucocutânea característica. Existe um risco acrescido de neoplasias extra e intra-gastrointestinais, sendo mais relevantes, em idade pediátrica, as do aparelho genital.

Descrição de Caso

Adolescente masculino, 13 anos, com história de anemia ferropénica refratária à terapêutica. Sem antecedentes familiares de relevo. Recorreu à urgência por dor abdominal intensa, sem hemorragia ou alteração das dejeções. Objetivamente, abdómen globalmente doloroso, sem lesões mucocutâneas associadas. Analiticamente: anemia microcítica e hipocrómica e leucocitose com neutrofilia. A ecografia abdominal revelou uma invaginação jejuno-ileal com necessidade de tratamento cirúrgico. Foi feita excisão de massa pediculada, aderente à porção do segmento invaginado, evidenciando pólipos histologicamente compatíveis com SPJ. Posteriormente, realizou endoscopia digestiva alta e baixa com deteção de mais pólipos com as mesmas características. O teste genético revelou uma deleção patogénica do exão 1 do gene STK11 em heterozigotia, associada a SPJ. Pelo risco acrescido de tumor calcificante de células grandes de Sertoli do testículo (TCCGST), realizou ecografia escrotal, que mostrou microcalcificações dispersas no parênquima testicular. A família foi a uma consulta de risco familiar e aguardam teste genético.

Discussão

Este caso alerta para a apresentação menos comum da SPJ (5%), com a ausência de lesões pigmentadas, o que pode contribuir para um diagnóstico tardio. No entanto, descreve 2 sintomas comuns da SPJ: hemorragia/anemia ferropénica e dor abdominal por invaginação secundária à presença de pólipos. É necessário vigiar o aparecimento de TCCGST, pelas possíveis alterações endocrinológicas importantes. Realçamos o acompanhamento multidisciplinar destes doentes e suas famílias, nomeadamente em consulta de risco genético familiar.



ESOFAGITE EOSINOFÍLICA: IMPACTO DO EXCESSO DE PESO E DA ALERGIA NO TRATAMENTO COM INIBIDORES DA BOMBA DE PROTÕES

Sara Rodrigues, Cláudia Almeida, Daniela Ester, Joana Pinho, Helena Silva, Francisco Ribeiro Mourão, Marta Tavares, Rosa Lima

Introdução: A obesidade tem sido considerada como um fator de mau prognóstico na resposta à terapêutica na EOE e o seu valor preditivo pró-inflamatório é reconhecido noutras patologias.

Objetivos: Caracterizar doentes em idade pediátrica diagnosticados com esofagite eosinofílica (EoE) e avaliar a influência do IMC e do fenótipo alérgico na resposta ao tratamento com inibidor da bomba de protões (IBP).

Métodos: Estudo retrospectivo em doentes com o diagnóstico de EoE entre 2009 e 2022 numa unidade de gastroenterologia pediátrica. Incluiu-se o sexo, idade ao diagnóstico, índice de massa corporal (IMC), antecedentes pessoais de alergia (rinite, asma, alergia alimentar) e terapêutica efetuada. Foi analisada a remissão histológica após IBP em doentes com z-score de IMC ≤ 1 SD vs. z-score >1 SD, para avaliar a influência do excesso de peso/obesidade e alergia na resposta à terapêutica (necessidade de mudar e /ou associar corticoide).

Resultados: Em 47 doentes com EoE, 70% eram do sexo masculino, a idade média ao diagnóstico foi de 11 anos e, destes, 38 tinham registo de IMC na admissão. 27 doentes (71%) apresentavam Z-score de IMC ≤ 1 e 11(29%) um Z-score >1 , 3 dos quais com Z-score >2 . Não houve diferença significativa em doentes com elevado IMC (54 vs 55%) ou com antecedentes de alergia (48 vs 52%) na falência da terapêutica com IBP. No entanto, analisando-se o subgrupo dos doentes com sobrepeso, verificou-se um considerável acréscimo de falência terapêutica em doentes com sobrepeso sem antecedentes alérgicos quando comparados com os doentes com sobrepeso e alergia (63% vs 33%, respetivamente).

Conclusões:

Apesar do reduzido tamanho da amostra, foi possível verificar que a resposta alérgica individual pode ter um papel na redução do efeito pró-inflamatório do excesso de peso/obesidade na terapêutica com IBP. Estudos prospetivos com desenho de estudo adequado poderão ajudar a clarificar esta relação.



A DOENÇA CELÍACA EM IDADE PEDIÁTRICA – CASUÍSTICA DE 15 ANOS NUM HOSPITAL DE NÍVEL II

Inês Alexandra Azevedo¹, Mariana Sá Pinto¹, Francisca Guimarães¹, Cláudia Almeida¹,
Sara Oliveira¹, Cristina Rocha¹, Miguel Costa¹
1 – Serviço de Pediatria/Neonatologia do Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução

A doença celíaca (DC) é uma doença inflamatória auto-imune do intestino delgado causada pela exposição ao glúten em indivíduos geneticamente predispostos. É muitas vezes subdiagnosticada em crianças/adolescentes e o tratamento consiste na dieta sem glúten.

Objetivos

O objetivo deste estudo foi a caracterização da população de doentes celíacos em idade pediátrica, de um hospital de nível II, na zona norte de Portugal.

Metodologia

Estudo retrospectivo de crianças e adolescentes com DC, observados em consulta de Pediatria - Patologia Digestiva, entre 2008-2022. Os dados foram colhidos através da consulta do processo clínico.

Resultados

Foram incluídos 42 doentes, 57% do sexo feminino. A mediana da idade ao diagnóstico foi de 8 anos (mínimo 18 meses – máximo 17 anos). À apresentação, as manifestações mais comuns foram diarreia (43%), má evolução ponderal (38%), dor abdominal (38%), anemia ferropénica (26%) e distensão abdominal (23%). Destaca-se que 73,8% dos doentes tiveram uma apresentação atípica e 14% a forma silenciosa (diagnóstico por rastreio).

Como comorbilidades verificou-se que a DC estava associada a síndrome de *Down* (n=2), *Diabetes mellitus* (n=2), défice de IgA (n=1) e tiroidite autoimune (n=2). O anticorpo IgA anti-transglutaminase foi pesquisado em todos os doentes, tendo sido positivo em 37 (88,1%). O diagnóstico por biópsia foi efetuado em 74,5% dos doentes.

Conclusões

Neste estudo observou-se heterogeneidade na apresentação, salientando a necessidade de alto índice de suspeição clínica especialmente perante sintomas atípicos e criança com idade superior a 2 anos. Na nossa população houve elevada percentagem de crianças cuja apresentação da doença foi atípica. A pesquisa de anticorpos anti-transglutaminase foi negativa em 11,9%, corroborando com o facto que perante clínica sugestiva, o método serológico poderá não ser suficiente.



ALTERAÇÕES HEPÁTICAS EM DOENTES PEDIÁTRICOS COM DÉFICE DE ALFA 1-ANTITRIPSINA – CASUÍSTICA DE 15 ANOS

Mariana Sá Pinto¹, Inês Alexandra Azevedo¹, Joana Mendes¹, Cláudia Almeida¹, Sara Oliveira¹, Cristina Rocha¹, Miguel Costa¹

1 – Serviço de Pediatria/Neonatologia do Centro Hospitalar Entre Douro e Vouga

Introdução

O défice de alfa 1-antitripsina (A1AT) constitui uma das principais causas genéticas de doença hepática em idade pediátrica. O amplo espectro de alterações no gene da A1AT poderá explicar a heterogeneidade clínica nesta condição, mas as diferenças continuam por esclarecer.

Objetivos e Metodologia

Os objetivos deste estudo foram caracterizar doentes pediátricos com défice de A1AT seguidos na consulta de Pediatria - Patologia Digestiva de um hospital de nível II nos últimos 15 anos (2008-2022) e avaliar associação entre desenvolvimento de doença hepática (alteração analítica persistente ou intermitente) e variáveis clínicas pesquisadas (sintoma inaugural, patologia respiratória ou gastrointestinal, história familiar, comorbilidades, tabagismo, tempo até diagnóstico, estado vacinal, exame físico, valor A1AT, genótipo, achado imagiológico, biópsia). Procedeu-se a estudo retrospectivo, com consulta do processo clínico e posterior análise estatística descritiva e de regressão.

Resultados

Incluídos 82 doentes, 53,7% do sexo masculino, com mediana de idade ao diagnóstico de 5 anos. A pesquisa do défice foi motivada pela presença de alterações gastrointestinais em 46,3%, alterações respiratórias em 43,9% e história familiar em 8,5%. O genótipo mais frequentemente encontrado foi MZ (46,3%), seguido dos SZ (24,2%), MS (12,2%), ZZ (9,8%), SS (6,1%) e MMaltonM (1,2%). Como comorbilidade destacou-se a atopia (52,4%). Quanto à evolução, 26,8% dos doentes não manifestaram alterações hepáticas e 73,2% apresentaram sinais/sintomas e/ou alterações analíticas. Na regressão logística apenas o valor de A1AT foi covariante estatisticamente significativa ($p < 0,05$), com valores mais baixos de A1AT a mostrar maior interação com alterações hepáticas. Todos os doentes foram orientados para estudo familiar e propostos para cartão de doença rara.

Conclusões

Neste estudo verificaram-se alterações hepáticas durante o seguimento da maioria dos doentes, evidenciando necessidade de rastreio e monitorização das mesmas. Entre as variáveis analisadas apenas o valor de A1AT revelou diferença estatisticamente significativa referente à presença de alterações hepáticas ($p < 0,05$).



GASTROENTERITE AGUDA: A PERSPECTIVA PRÉ E PÓS PANDEMIA COVID19

Inês Alexandra Azevedo¹, Rui Miranda¹, Rita Martins¹, Joana Ferreira², Hugo Loureiro²,
Adriana Ferreira², Virgínia Monteiro¹, Miguel Costa¹

¹Serviço de Pediatria e Neonatologia do Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga

²Serviço de Patologia Clínica do Centro Hospitalar de Entre Douro e Vouga

Introdução

A gastroenterite aguda (GEA) é um motivo frequente de recorrência ao Serviço de Urgência em idade pediátrica, com importante morbidade associada. A etiologia vírica é a mais comum, no entanto as causas bacterianas representam uma percentagem não desprezível de casos.

A pandemia COVID19 levantou vários desafios, provocando confinamento, aumento das medidas de higiene e diminuição dos contactos fora do núcleo familiar.

Objetivos

Conhecer a prevalência dos microrganismos isolados nas coproculturas e exames virológicos de fezes, num Serviço de Pediatria de um hospital de nível II na zona norte de Portugal, nos anos de 2019 (pré-pandemia) e 2022 (pós-pandemia), e avaliar se existiram diferenças estatisticamente significativas na prevalência e distribuição sazonal destes agentes nos períodos em causa.

Metodologia

Análise retrospectiva dos processos clínicos de doentes pediátricos com coproculturas e virológico de fezes positivos nos anos de 2019 e 2022. Foram analisados dados demográficos, variação sazonal e agentes isolados.

Resultados

A idade mediana ao diagnóstico foi de 1 ano, objetivando-se maior prevalência do sexo masculino (57%). No ano de 2019, as principais bactérias isoladas foram *Campylobacter* (77.5%), *Salmonella* (15.6%) e *Yersinia* (6.3%) e os vírus mais frequentemente encontrados Rotavírus (83.6%) e Adenovírus (16.4%). O mesmo se verificou no ano de 2022 com a seguinte distribuição: *Campylobacter* (72.9%), *Salmonella* (21.1%), *Yersinia* (5.2%), Rotavírus (62.9%) e Adenovírus (34.8%). Em relação à sazonalidade, em 2019 a distribuição dos virológicos positivos foi de 67.1% no outono/inverno e 32.9% no primavera/verão; por outro lado, em 2022 verificou-se positividade de 66.3% no primavera/verão e 33.7% no outono/inverno. Quanto às bactérias, 78.8% das coproculturas apresentaram resultados positivos na primavera/verão e 21.3% no outono/inverno; em 2022 observou-se 51.9% dos casos positivos no verão/primavera e 48.1% no outono/inverno.

Conclusão

Este estudo permitiu observar uma inversão de sazonalidade dos vírus que pode ter sido influenciada pelas medidas de confinamento no inverno e alívio das restrições no verão. Não houve, no entanto, diferença estatisticamente significativa na distribuição dos agentes isolados nas coproculturas e exames virológicos de fezes nos anos de 2019 e 2022, correspondentes a períodos pré e pós-pandemia.



DIARREIA CRÓNICA SANGUINOLENTA – SERÁ DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL?

Autores

Maria Filomena Cardoso¹, Ana Margarida Garcia², Sara Nóbrega¹, Cristina Gonçalves¹, Filipa Santos¹, Isabel Afonso¹

- 1- Unidade de Gastrenterologia e Hepatologia Pediátrica – Área da Mulher, Criança e Adolescente, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal
- 2- Unidade de Infecçiologya Pediátrica – Área da Mulher, Criança e Adolescente, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

Introdução

A diarreia crónica sanguinolenta pode ter diversas etiologias. Na adolescência, além das causas infecciosas, devemos considerar a hipótese de doença inflamatória intestinal (DII). Assim, a história clínica, incluindo o contexto epidemiológico, é fundamental para orientar o diagnóstico.

Descrição do caso

Adolescente de 14 anos, natural de São Tomé e Príncipe, com história de 2 anos de evolução de dor abdominal recorrente, diarreia sanguinolenta, palidez cutânea e perda ponderal de 13%. Sem outras manifestações extraintestinais. Realizou múltiplas transfusões de concentrado eritrocitário no país de origem. À admissão apresentava palidez, taquicardia, edema dos membros inferiores e abdómen difusamente doloroso à palpação. Avaliação laboratorial com anemia ferropénica (Hb 8,0g/dL) sem leucocitose ou eosinofilia; hipoalbuminémia (17,5g/L) com transaminases e coagulação normais; proteína C-reativa 49,6mg/L e velocidade de sedimentação 11mm/h. A ecografia abdominal relevou jejunização do pregueamento ileal e adenomegalias mesentéricas. A cultura das fezes, pesquisa de ovos e parasitas e toxinas de *C. difficile* foram negativas. Serologias HIV, CMV, EBV, Schistosoma spp. e *Strongyloides stercoralis* negativas. IGRA negativo. Anticorpos anti-transglutaminase, ASCA e p-ANCA negativos. Calprotectina fecal 1090 ug/g. A endoscopia alta revelou mucosa duodenal irregular e edemaciada. Na colonoscopia verificaram-se: eritema do reto; múltiplas erosões aftóides e sufusões hemorrágicas do cólon transversal; e hiperplasia nodular linfóide do íleon terminal. A pesquisa nas biópsias por RT-PCR de CMV, giardia, *Mycobacterium tuberculosis* e *Tropheryma whipplei* foram negativas. O exame histológico revelou numerosas larvas de *Strongyloides stercoralis* e ovos de Schistosoma na mucosa e submucosa. Foi tratado com ivermectina (200 mcg/kg/dose em 4 doses) e praziquantel (40 mg/kg/dose, repetido um mês depois), com resolução dos sintomas nos 2 meses de seguimento.

Discussão

As doenças tropicais negligenciadas são patologias predominantes em áreas tropicais com elevada morbimortalidade e impacto socioeconómico. A schistosomíase e as helmintíases transmitidas pelo solo, que incluem a strongyloidíase, podem afetar crianças imunocompetentes em áreas endémicas e apresentar-se na forma crónica com manifestações gastrointestinais, semelhantes a DII. As serologias são frequentemente negativas, mesmo em infeções graves, pelo que é necessário um elevado grau de suspeição para o diagnóstico e tratamento destas doenças curáveis.



UTILIZAÇÃO DE BIOLÓGICOS NA DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL EM IDADE PEDIÁTRICA – A REALIDADE DE UM HOSPITAL NÍVEL III

Sónia Andrade Santos^{1,2}, Pedro Miragaia¹, Regina Pinto Silva¹, Céu Espinheira¹, Eunice Trindade¹

¹ Unidade de Gastrenterologia Pediátrica do Serviço de Pediatria, Unidade Autónoma de Gestão da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar e Universitário de São João

² Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tondela-Viseu;

Introdução: Os anti-TNF- α continuam a ser os fármacos biológicos de primeira linha no tratamento da doença inflamatória intestinal (DII) em idade pediátrica. A inevitável perda de resposta leva à necessidade de considerar outras opções.

Objetivos: Avaliar a resposta dos doentes com DII sob tratamento biológico e a necessidade da sua alteração nos últimos 18 anos.

Métodos: Estudo retrospectivo descritivo dos doentes com DII sob tratamento com biológicos. Consulta dos processos clínicos através do SClínico e plataforma GEDII. Dados introduzidos e analisados em Microsoft Excel 2016.

Resultados: Amostra de 408 doentes, idade média ao diagnóstico 13,3 anos; 62% com Doença de Crohn (DC), 34,3% Colite Ulcerosa (CU), 3,2% Colite Indeterminada (CI), 2 doentes com pancolite associada a imunodeficiência primária (IDP).

Na DC 14,2% iniciou Infliximab (IFX) como 1ª linha de tratamento vs 3,6% na CU. Nenhum doente com CI ou pancolite associada a IDP iniciou biológico ao diagnóstico.

No decurso da doença, 66,4% dos DC (n=144) iniciaram biológico: 38,9% por recaída clínica e analítica, 25% falta de resposta ao tratamento de 1ª linha e 6,9% doença perianal; todos iniciaram IFX exceto 1 doente com uveíte, cuja opção foi o Adalimumab (ADA). Na CU 27,4% escalou para IFX: 45,9% por recaída clínica e analítica, 24,3% corticodependência e 10,8% falta de resposta ao tratamento de 1ª linha.

Durante a evolução 34 doentes (8,3%) apresentaram critérios para mudar biológico: 19 por perda de resposta, 9 reação anafilática ao IFX, 5 falência primária e 1 psoríase; duração média de tratamento com IFX até interrupção 17,2 meses [1-60 meses]. O segundo biológico mais utilizado foi ADA em 29 doentes, dos quais 19 ainda mantém. Dos 34 doentes, 13 mudou para 3º biológico (7 Vedolizumab e 6 Ustekinumab) e 1 para 4º biológico (Tofacitinib).

Dos 222 doentes sob biológico, 94,1% manteve remissão clínica e analítica com anti-TNF- α (IFX e ADA), livre de corticoterapia; 44% necessitou otimizar esquema terapêutico. Dos que se encontram com outras classes de biológicos, 2 mantêm corticodependência, 8 apresentaram remissão clínica e apenas 3 remissão clínica e analítica.

Conclusões: A maioria dos doentes manteve remissão com IFX, embora com necessidade de otimização do esquema terapêutico. A experiência com as novas classes de biológicos continua a ser escassa e a mudança deve ser ponderada caso a caso, sabendo da expectável menor resposta nos doentes previamente tratados com outros biológicos.



UMA ADEQUADA INVESTIGAÇÃO DE DISFAGIA– A CHAVE PARA O DIAGNÓSTICO DE DUAS PATOLOGIAS DIFERENTES

Autores

Mafalda Moreira^{1,2}, Ana Sofia Figueiredo^{1,3}, Rita Amorim¹, Sara Catarino¹, Céu Espinheira¹, Eunice Trindade¹

1. Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

2. Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel

3. Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

E-mail do 1º autor: mafalda.moreira@campus.ul.pt

Introdução

A disfagia, os vômitos e a dor epigástrica são sintomas significativos em idade pediátrica, comuns a várias patologias, nomeadamente à doença do refluxo gastroesofágico, à esofagite eosinofílica, à esofagite infecciosa (EI) e, mais raramente, à acalásia. A acalásia resulta de alterações no relaxamento do esfíncter esofágico inferior e da ausência de peristalse, condicionando a estase alimentar e facilitando a colonização fúngica. A candidíase esofágica (CE) é a etiologia mais prevalente de EI, cujos principais fatores de risco são a imunossupressão, principalmente a infeção por VIH, as doenças malignas e a corticoterapia. A realização de endoscopia digestiva alta (EDA) com biópsias do esófago é mandatória, permitindo não só a observação de achados característicos como a exclusão de diagnósticos diferenciais.

Discussão do Caso

Criança de 9 anos, sexo feminino, com Síndrome de Down e asma tratada diariamente com corticoterapia inalada, foi avaliada em consulta de Gastroenterologia Pediátrica por disfagia e episódios de impactação alimentar. Realizado estudo analítico que revelou leucocitose, neutrofilia e elevação da proteína-C reativa; HIV negativo. Realizada EDA a evidenciar alargamento do lúmen esofágico com placas esbranquiçadas espessas em toda a extensão da mucosa e resistência à passagem do endoscópio na região do cárdia. Realizada biópsia com evidência de estruturas fúngicas abundantes e PCR para *Candida albicans* positiva. Iniciado fluconazol oral, com melhoria da sintomatologia em 6 dias. Efetuado estudo do trânsito gastrointestinal observando-se aumento do ângulo gastroesofágico e deformação do trajeto distal do esófago, condicionando ausência de passagem do contraste para estômago e duodeno, achados sugestivos de acalásia.



Conclusão

A acalásia é um distúrbio da motilidade esofágica raro em idade pediátrica. A estase alimentar e de secreções no esófago facilita o crescimento de espécies como a *Candida albicans*, conforme verificamos no nosso caso. A realização de EDA com biópsias permitiu a exclusão de outras causas de disfagia e dor epigástrica e o diagnóstico de CE. O tratamento da CE com antifúngico sistémico levou a melhoria da sintomatologia, enquanto aguarda resolução cirúrgica da acalásia.



EXPERIÊNCIA DE TRATAMENTO COM FERRO ENDOVENOSO EM DOENTES COM DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL

Inês Araújo Oliveira¹, Ana Losa¹, Francisco Ribeiro Mourão², Helena Moreira Silva², Ermelinda Silva², Marta Tavares², Rosa Lima²

1. Serviço de Pediatria – Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário do Porto

2. Unidade de Gastroenterologia Pediátrica - Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar e Universitário do Porto

INTRODUÇÃO

A anemia é uma manifestação extraintestinal comum da doença inflamatória intestinal (DII) em idade pediátrica, com impacto na qualidade de vida. Apesar do caráter multifatorial da sua etiologia, a deficiência de ferro (DF) é a principal causa de anemia na DII. A segurança e eficácia das novas formulações de ferro IV (Fe IV) no tratamento de anemia DF na DII em pediatria tem sido demonstrada.

OBJETIVOS

Avaliar as características de anemia e ferropenia de uma população pediátrica com DII, com necessidade de tratamento com Fe IV, potenciais efeitos adversos e rendimento do tratamento.

MÉTODOS

Estudo retrospectivo realizado em doentes pediátricos com DII (Critérios do Porto), com anemia e/ou DF (Critérios da OMS e Consensos Nacionais de diagnóstico e tratamento e gestão de anemia na DII pediátrica) e com necessidade de tratamento com Fe IV entre janeiro de 2015 e janeiro de 2023.

RESULTADOS

Foram incluídos 108 doentes, tendo sido tratados 45 (41,6%) com Fe IV em algum momento do período em análise. Cerca de 55,5% eram do sexo masculino e os diagnósticos foram D. Crohn (71,1%), CU (20%) e DII não classificada (8,9%). A maioria teve diagnóstico de anemia (88,5%) e 11,5% DF sem anemia. A idade mediana à data de administração foi de 14,62 anos (6-17 anos), tendo sido realizada 1,59 anos (0-12,3 anos) após o diagnóstico.

Foram registados 61 tratamentos com carboximaltose férrica. Foi realizada uma administração única em 73.3%, e 2 e 3 administrações em 17.8% e 8.9% respetivamente. 23 % das administrações foram realizadas em crianças com menos de 14 anos. Não foi reportada nenhuma reação de hipersensibilidade imediata ou tardia.

Após um período mediano de 2 meses verificou-se subida da hemoglobina mediana de 1.94 g/dL (10,7/12,7 g/dL) e da ferritina mediana de 154.4 ng/mL (42,4/196,8 ng/mL).

CONCLUSÕES

O tratamento foi realizado na maioria na D. Crohn e em contexto de anemia com défice de Fe. A administração de Fe IV revelou-se eficaz e segura, incluindo em crianças com idade inferior a 14 anos às quais foi administrada carboximaltose férrica.



AUTONOMIA E BENEFICÊNCIA: OPONDO A NUTRIÇÃO PARENTÉRICA DOMICILIÁRIA AO TRANSPLANTE INTESTINAL

Vanessa M. Santos¹, Lúcia M. Heitor¹, Pedro Ruas¹, Inês V. Brito¹, Catarina G. Vaz¹, Daniela A. Nobre¹, Inês P. Clemente¹, Carolina Pinto¹, Mariana Gonçalves¹, Mónica Rodrigues¹, Ana L. Moreira¹, Sofia R. Esteves¹, Marta Geraldes¹, Abel Garcia Abejas¹, Jorge Luiz Dos Santos¹ (*)

¹ Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade da Beira Interior, Covilhã, Portugal

(*) Corresponding author

Resumo

Introdução: Ser médico vai além de diagnosticar e tratar; antes de lidar com a doença, temos de reconhecer o doente, sendo por isso a ética inseparável da medicina e os princípios da bioética os alicerces do ato médico. O filme “Vivre (presque) comme les autres” retrata casos reais de doentes com Síndrome do Intestino Curto, uma causa importante de insuficiência intestinal. A nutrição parentérica domiciliária (NPD) é a primeira linha de tratamento nestes casos, enquanto o transplante intestinal surge como alternativa quando a NPD não é eficaz ou se associa a complicações severas.

Objetivos: Pretende-se avaliar os aspectos regulatórios éticos do atendimento de doentes com insuficiência intestinal crónica que realizam NPD em comparação com o transplante intestinal ou multivisceral.

Métodos: Dois dos casos de doentes ilustrados no filme são estudados através da aplicação do método deliberativo do Dr. Diego Gracia. Delibera-se sobre os factos, valores e deveres de forma a identificar cursos de resolução a um dilema central: devemos garantir uma intervenção adequada, de acordo com a indicação médica, ou satisfazer a vontade do doente?

Resultados: A dependência e falta de autonomia inerentes à NPD fundamentam os principais dilemas éticos que lhe estão associados. Apesar do transplante intestinal aparentar colmatar estas desvantagens, está mais associado a riscos e complicações a longo prazo. Ao analisar os casos, encontram-se como cursos ótimos de ação: incentivar a realização autónoma da técnica de NPD; propor consulta de avaliação para reabilitação intestinal e/ou terapia hormonal; mobilizar apoio psicológico; favorecer o contacto com outras pessoas em situações comparáveis na forma de grupos de apoio.

Conclusões: A NPD e o transplante intestinal não são equipolentes, pelo que a ética obriga a que o tratamento superior seja escolhido. Autonomia não significa que o doente tenha o direito de obter qualquer tratamento que deseje. Se os riscos de um tratamento superam os potenciais benefícios, então o médico tem a obrigação de não o fornecer. Numa era em que a taxa de mortalidade do transplante intestinal supera a da NPD, ganhos de qualidade de vida e independência não podem ser recomendados como critério isolado para transplantação.

Este trabalho representa a primeira utilização do filme, como instrumento dentro de um contexto de Ética de Medicina Narrativa, num projeto inovador do estudo da Ética Médica na Faculdade de Ciências da Saúde da UBI.

Agradecimentos

Professores Jorge Luiz Dos Santos, Abel Garcia Abejas e Christophe Chardot.



GOOGLE TRENDS: É PARA LEVAR A SÉRIO?

Rita Amorim¹, Sara Catarino¹, Mafalda Moreira^{1,2}, Ana Sofia Figueiredo^{1,3}, Céu Espinheira¹, Eunice Trindade¹

¹Unidade de Gastroenterologia e Nutrição Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário de São João

²Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa

³Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro

Introdução: A infodemiologia é a ciência que descreve e analisa a informação sobre saúde e padrões de comunicação para propósitos de saúde pública. A Google Trends é uma ferramenta de acesso livre que analisa a popularidade de termos de pesquisa no Google usando dados em tempo real.

Objetivo: O objetivo deste estudo foi analisar a popularidade de termos de pesquisa relacionados com a Gastroenterologia Pediátrica pelo mundo, comparando diferentes regiões geográficas, intervalos temporais e consultas relacionadas.

Métodos: Procedeu-se a um estudo transversal e descritivo com acesso à plataforma Google Trends. Os principais termos de pesquisa foram: “glúten”, “doença celíaca”, “intolerância à lactose”, “BLW”, “Doença de Crohn” e “Colite ulcerosa”. Os dados foram acedidos no dia 24 de janeiro de 2023, entre as 19h e as 21h.

Resultados:

Quando comparado o termo “glúten” com “doença celíaca”, observa-se um aumento do interesse pelo primeiro, não observado para a doença celíaca que apresentou menor popularidade e estável ao longo dos anos. A consulta principal relacionada com o termo “glúten” foi “lactose”. O termo “BLW” apresentou um aumento principalmente nos últimos 10 anos, com a Polónia, Espanha e França a apresentarem maiores proporções de pesquisa. A pesquisa sobre “esofagite eosinofílica” apresentou um pico de popularidade em 2009. A pesquisa dos termos “Doença de Crohn” e “Colite Ulcerosa” mantiveram-se estáveis e semelhantes até 2016, ano em que a “Doença de Crohn” apresentou um aumento mantendo-se estável posteriormente. Estes termos apresentaram um padrão geográfico de maior pesquisa em locais do norte em comparação com latitudes do sul.

Discussão:

A popularidade do termo “doença celíaca” não acompanhou o aumento da pesquisa do termo “glúten”, podendo este interesse estar relacionado com campanhas de marketing ou outra razão que não a doença celíaca. Apesar da prevalência da Doença Inflamatória Intestinal ter aumentado nos últimos anos, a pesquisa sobre estas patologias mantém-se estáveis, no entanto, o padrão geográfico de pesquisas é semelhante ao descrito na literatura.

Conclusões:

Os estudos baseados no Google Trends representam interesses da população mas não medem a incidência de doenças. O conhecimento destes interesses podem contribuir para o desenho de modelos de intervenção na sociedade. As novas tecnologias constituem uma fonte promissora de investigação em saúde mas a análise e conclusões retiradas dos dados obtidos deve ser muito cuidadosa.



SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICA E AS SUAS MANIFESTAÇÕES DISTINTAS A PROPÓSITO DE TRÊS CASOS CLÍNICOS

AUTORES: [Sara Catarino](#)¹, Rita Amorim¹, Mafalda Moreira^{1,2}, Ana Sofia Figueiredo^{1,3}, Beatriz Sousa⁴, Cláudia Neto⁴, Céu Espinheira¹, Eunice Trindade¹

AFILIAÇÕES:

¹ Unidade de gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto

² Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa, Penafiel

³ Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro, Vila Real

⁴ Serviço de Pediatria, Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães

E-mail do autor principal: sara.ccat@gmail.com

INTRODUÇÃO: A síndrome hipereosinofílica idiopática (SHI) é rara, de etiologia desconhecida, com manifestações e prognóstico variáveis. Caracteriza-se por eosinofilia marcada (>1500 eosinófilos/uL) e envolvimento de órgãos com sinais/sintomas atribuíveis à eosinofilia. Os sistemas mais afetados são: pulmonar, cardíaco, neurológico, pele e gastrointestinal.

DESCRIÇÃO DO CASO: Relatam-se 3 casos de síndrome hipereosinofílica idiopática de aparecimento em idade pediátrica. A sintomatologia à apresentação foi diversa, tendo ocorrido atingimento cutâneo, muscular, sistema urinário e digestivo (seroso e da mucosa intestinal); dois doentes tiveram envolvimento de mais de um órgão. Todos os doentes foram submetidos a investigação etiológica extensa no sentido de excluir causa infecciosa, autoimune e tumoral. O tratamento com corticosteróides levou a melhoria sintomática e analítica em todos os doentes, mantendo atualmente tratamento de manutenção em baixa dose.

DISCUSSÃO: A SHI é uma doença rara, envolvendo distúrbios incomuns e manifestações que podem colocar dificuldades diagnósticas. Destacamos, nestes casos, a sintomatologia diversa, com atingimento cutâneo, seroso, intestinal e esofágico. A terapêutica precoce melhora o prognóstico e qualidade de vida, podendo induzir remissão, como aqui descrito. Sendo um diagnóstico de exclusão em idade pediátrica, alertamos para a relevância da investigação da eosinofilia persistente e diagnósticos diferenciais desta condição na pediatria.



BURIED BUMPER SYNDROME: UMA COMPLICAÇÃO RARA DA GASTROSTOMIA ENDOSCÓPICA PERCUTÂNEA

AUTORES:

Afonso Sousa^{1,2}, Inês Foz², Joana Matias², Margarida Pinto², Paulo Calhau²

1 Departamento de Pediatria, Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central;

2 Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta

INTRODUÇÃO:

A gastrostomia endoscópica percutânea (PEG) permite assegurar nutrição entérica por períodos prolongados a doentes cuja via oral não se apresenta segura. O *buried bumper syndrome* (BBS) é uma complicação rara que resulta da necrose e erosão da parede gástrica e possível migração da campânula interna da PEG pelo trajeto da gastrostomia. Manifesta-se classicamente por dor abdominal, resistência à infusão de conteúdo alimentar através da PEG e extravasamento peri-estoma.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Rapaz, 9 anos, antecedentes de paralisia cerebral grave, hidrocefalia com derivação ventrículo-peritoneal, epilepsia e perturbação intelectual, alimentado exclusivamente por PEG, é internado por irritabilidade e dor abdominal. Nas primeiras horas de internamento constata-se obstrução do tubo de gastrostomia. Por suspeita de BBS, é submetido a endoscopia digestiva alta que confirma o diagnóstico. É colocada nova PEG adjacente à gastrostomia primária e realizada tentativa sem sucesso de extração do dispositivo migrado, permanecendo a campânula interna na espessura da parede abdominal. Por agravamento das queixas álgicas nas 24 horas seguintes, realiza ecografia e TAC abdominal que revelam migração intraperitoneal de fragmento da PEG e processo inflamatório local, obrigando à sua remoção cirúrgica. No pós-operatório inicia febre, taquicardia e agravamento álgico, associando-se leucitose (16100/uL), neutrofilia (86%) e elevação da PCR (12.9mg/dL), pelo que se institui cefotaxime e gentamicina ev. Reinicia nutrição entérica por PEG no dia seguinte, com melhoria clínica e alta após 14 dias de antibioticoterapia. Manteve-se assintomático durante 28 dias após a alta hospitalar, altura em que inicia drenagem de exsudado purulento peri-estoma e resistência à infusão de alimentos pela PEG. Estudo imagiológico revela migração transmural da campânula interna do tubo de gastrostomia, com coleção abecedada local. Diagnosticado BBS e colocada nova PEG na proximidade da anterior com remoção cirúrgica do fragmento migrado. Por isolamento de *Enterococcus faecalis* no exsudado peri-estoma realiza 10 dias de amoxicilina. Alta em D14 clinicamente estável e com resolução da sintomatologia que motivou o internamento. Sem intercorrências posteriores.

DISCUSSÃO:

O BBS constitui uma complicação rara, mas potencialmente grave, das gastrostomias. A remoção da PEG e colocação de novo estoma constitui o tratamento *gold-standard*. O diagnóstico precoce e a atuação célere são preditores de sucesso terapêutico e menor morbimortalidade.



TÍTULO: CPRE TERAPÊUTICA NA ABORDAGEM DE QUISTO DO COLÉDOCO SINTOMÁTICO EM IDADE PEDIÁTRICA

AUTORES E AFILIAÇÕES: Rita Prata¹, Maria Inês Canha¹, Pedro Martins¹, Rafaela Loureiro¹, Tiago Capela¹, Mário Jorge Silva¹, Rui Alves², Isabel Afonso³, Gonçalo Ramos¹, António Mateus Dias¹, João Coimbra¹

1. Centro de Responsabilidade Integrada de Gastroenterologia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal
2. Departamento de Cirurgia Pediátrica – Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal
3. Departamento de Gastroenterologia Pediátrica – Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

INTRODUÇÃO: Maioritariamente diagnosticados na infância, os quistos do colédoco são alterações raras da árvore biliar que podem estar associadas a complicações como icterícia obstrutiva, colangite, cirrose e aumento do risco neoplásico. A experiência em CPRE em idade pediátrica, principalmente em idades inferiores a 5 anos, é limitada, exigindo equipas clínicas diferenciadas. Quando disponível, a intervenção endoscópica na patologia biliopancreática pode ser uma alternativa a procedimentos mais invasivos.

CASO: 4 anos, sexo feminino, saudável. Admitida por quadro com 3 semanas de evolução de icterícia, colúria e acolia. À observação, apirética com icterícia mucocutânea e abdómen indolor. Analiticamente com citocolestase (AST 191 U/L ALT 247 U/L FA 753 U/L GGT 1043 U/L) e hiperbilirrubinémia (BT 10,40 mg/dL), sem elevação dos parâmetros inflamatórios. Realizou ecografia e posteriormente CPRM que revelaram a presença de quisto com cerca de 80x46x55 mm, compatível com quisto do colédoco tipo IA (Todani), coexistindo dilatação do cístico e das vias biliares intra-hepáticas. Foi decidida a realização de CPRE descompressiva com colocação de prótese biliar plástica. Pós-procedimento com melhoria clínica, analítica e imagiológica com redução dimensional do quisto. Teve alta a aguardar cirurgia electiva. Readmitida 15 dias depois por quadro de febre, dor abdominal e icterícia. Analiticamente com elevação dos parâmetros inflamatórios e agravamento da citocolestase e hiperbilirrubinémia. Ecograficamente com aumento dimensional do quisto. Iniciou antibioterapia de largo espectro e foi submetida a nova CPRE que objectivou obstrução da prótese inicial. Com a colocação de duas novas próteses plásticas, observou-se nova melhoria das provas hepáticas pós-CPRE. Foi submetida electivamente a excisão do quisto do colédoco e hepaticojejunostomia em Y-de-Roux via laparotomia. Procedimento e pós-operatório decorreram sem complicações, apresentando-se assintomática e sem alterações analíticas ou imagiológicas no *follow-up*.

DISCUSSÃO: Reportamos a intervenção por CPRE num volumoso quisto do colédoco complicado de icterícia obstrutiva em criança com 4 anos, que permitiu a drenagem da via biliar com redução dimensional do quisto. Destacamos o papel da CPRE terapêutica como ponte eficaz e segura para a cirurgia definitiva em crianças com quistos do colédoco sintomáticos, permitindo a optimização pré-operatória e redução do risco cirúrgico através do restabelecimento do fluxo biliar.