

Cumpriu 10 dias de antibioterapia endovenosa com evolução favorável e regressão completa da tumefacção. Os exames culturais do leite materno foram negativos. A mãe foi medicada com amoxicilina oral (3g/d) durante 10 dias. Após a alta, foi orientado para a consulta externa para vigilância.

Conclusão: A parotidite aguda é uma forma de apresentação rara de doença invasiva tardia por SGB. Assim os autores pretendem alertar para a necessidade de incluir este agente etiológico no diagnóstico diferencial da parotidite aguda neonatal, especialmente num contexto de sépsis neonatal tardia.

ALERGIA ÀS PROTEÍNAS DO LEITE DE VACA NO PERÍODO NEONATAL

Liliana Pinho¹, Sara Freitas Oliveira¹, Sílvia Saraiva¹, Margarida Pontes¹, Elisabete Coelho¹

¹ S. Pediatria, CH Póvoa de Varzim - Vila do Conde

Resumo: A APLV é uma reação de hipersensibilidade às proteínas do leite de vaca onde intervêm mecanismos imunológicos mediados ou não por IgE. As manifestações clínicas são variadas e inespecíficas, dificultando, muitas vezes, o diagnóstico.

Casos clínicos: 1. RN termo, sob LM exclusivo, internado em D5 de vida por desidratação. Três dias após início de LA, apresentou vários episódios de sangue vivo nas fezes. Estudo imunológico (IgE total e IgE's específicas para PLV) negativo. Resolução sintomática após introdução de fórmula láctea extensamente hidrolisada (FEH). Aos cinco meses mantém-se clinicamente bem.

2. RN pré-termo tardio, internado por desidratação grave no contexto de diarreia profusa iniciada cerca de uma semana após início de LA. À admissão, ar sético, palidez, hipotonia, eritema perineal marcado. Analiticamente, acidose metabólica, leucocitose periférica, PCR elevada, leucócitos fecais +. Rx tórax com imagens de hipotransparência. Exames culturais negativos. Iniciou antibioticoterapia. Em D8, quatro dias após início de FEH, agravamento clínico com hipotonia, diarreia, perda ponderal, anemia, hipoproteinemia e PCR positiva. Iniciou antibioticoterapia de largo espectro. Quatro dias depois, reiniciou alimentação entérica com fórmula láctea de aminoácidos (FAA), com boa resposta. Estudo imunológico negativo. Até aos quatro meses, manteve boa evolução ponderal. A biópsia retal, realizada aos cinco meses no contexto de fissuras anais e dejeções com sangue, revelou retite eosinofílica. Prescrita FEH com agravamento do eczema e evolução ponderal deficiente. Retomou FAA, aguardando-se evolução clínica.

3. RN termo, sob LA desde D4. Em D28 apresentou urticária e diarreia. IgE específica positiva para a β -lactoglobulina (classe 1). Resolução sintomática após introdução de FEH. Aos 12 meses, o estudo imunológico foi negativo assim como a prova de provocação oral com leite.

4. RN termo, sob LA desde a segunda semana de vida. Em D18 apresentou urticária, angioedema e diarreia. IgE específica positiva para β -lactoglobulina (classe 4) e caseína (classe 2). Resolução sintomática após introdução de FEH. Aos seis meses mantém-se clinicamente bem.

Os casos clínicos apresentados refletem a heterogeneidade clínica da APLV quanto à apresentação clínica e evolução. A APLV é uma doença complexa, com um espectro de gravidade amplo e, por vezes, de diagnóstico difícil, sobretudo nas formas não mediadas por IgE, em que o estudo imunológico é negativo. É fundamental manter um elevado grau de suspeição clínica e, uma vez efetuado o diagnóstico, cumprir rigorosamente a evicção das PLV.

DÉFICE COGNITIVO E ALTERAÇÕES DE COMPORTAMENTO: INVESTIGAÇÃO ETIOLÓGICA SOB UM OLHAR RENOVADO

Isabel Serra Nunes¹, Joana Monteiro¹, Natália Oliva Teles², Sílvia Pires², Lúcia Gomes¹, Virgínia Monteiro¹

¹ CH Entre Douro e Vouga

² Instituto Genética Médica

Introdução: O défice cognitivo tem uma prevalência mundial elevada e é causa frequente de incapacidade grave. O seu diagnóstico etiológico pode ser desafiante, especialmente em crianças sem outras co-morbilidades identificadas. A maioria destes casos permanece sem causa definida exigindo avaliação regular da criança para inferir a sua evolução clínica. Uma evolução desfavorável pode justificar a repetição de estudos já efectuados, nomeadamente genéticos.

Caso clínico: Criança sexo masculino, 10 anos, seguida em Consulta de Desenvolvimento desde os 11 meses por Atraso do Desenvolvimento Psicomotor (ADPM). Nos seus antecedentes salientava-se restrição de crescimento intrauterino.

Ao exame objectivo destacavam-se dismorfias faciais, microcefalia relativa e má evolução ponderal.

A investigação etiológica incluiu cariótipo e estudo metabólico com resultados normais e imagiologia cerebral com alterações sugestivas de sofrimento anóxico-isquémico.

Iniciou estimulação através da Intervenção Precoce e acompanhamento posterior por diversas valências (Terapia Ocupacional, Terapia da Fala, Psicomotricidade e Ensino Especial).

Manteve ADPM ligeiro até aos 47 meses, altura em que foi detectada desaceleração na aquisição de capacidades, mais evidente na área da fala/linguagem. O compromisso neurodesenvolvimental passou a ser moderado, associado a alterações de comportamento de difícil controlo nomeadamente hipercinesia e agressividade, pelo que foi orientado para acompanhamento pedopsiquiátrico.

Esta evolução justificou repetição de cariótipo com bandas de alta resolução tendo sido detectada uma deleção intersticial do cromossoma 16, del(16)(p12p13.1), da qual resultou monossomia parcial do braço curto desse cromossoma. O estudo genético da mãe foi normal, não sendo possível estudar o pai.

Discussão: Estudos recentes sugerem a associação de deleções e duplicações na região p13.1 do cromossoma 16 com casos de autismo e de défice cognitivo. Algumas destas alterações, incluindo a nível genómico, têm sido identificadas como factor de risco para patologia neuropsiquiátrica, surgindo na

maior parte dos casos de novo. A larga variabilidade fenotípica e a clínica subtil apontam para uma grande proporção de casos subdiagnosticados.

O cariótipo actual envolve uma análise genética com bandas de alta resolução e permite um estudo mais preciso e detalhado, pelo que a sua repetição deve ser ponderada principalmente quando a evolução é desfavorável, como no caso clínico aqui descrito.

AFINAL A CHAVE ESTAVA MESMO À VISTA...

Isabel Serra Nunes¹, Joana Monteiro¹, Mariana Rodrigues²,
Lúcia Gomes¹, Susana Tavares¹

¹CH Entre Douro e Vouga

²H São João

Introdução: As convulsões afebris podem ocorrer em crianças de qualquer idade como manifestação de uma enorme variabilidade de patologias. Estas são, por isso, um desafio para o pediatra no que respeita à etiologia, tratamento e prognóstico.

Caso clínico: Criança do sexo masculino, 19 meses de idade, sem antecedentes pessoais e familiares relevantes e com desenvolvimento psicomotor adequado. Trazida ao SU por episódios, com dois meses de evolução, descritos como: revulsão ocular, anteflexão do pescoço e movimentos tónicos dos dois membros superiores, com duração de segundos e que ocorrem pouco depois de acordar.

Ao exame objectivo: apirético; sem alterações descritas excepto manchas hipopigmentadas dispersas pelo tronco e membros. Estudo analítico sem alterações.

É internado no serviço de Pediatria para estudo.

Durante o internamento realiza EEG, compatível com epilepsia focal, e RM encefálica que confirma o diagnóstico de Esclerose Tuberosa. Inicia terapêutica anticonvulsivante com bom controlo das crises.

Actualmente, seguido em consultas de Pediatria, Desenvolvimento, Oftalmologia, Cardiologia e orientado para consulta de Genética.

Discussão: A Esclerose Tuberosa (ET) é uma patologia genética multisistémica caracterizada pelo aparecimento de hamartomas em diversos órgãos. Os genes afectados são TSC1 e TSC2 que codificam duas proteínas: hamartina e tuberina, respectivamente.

A diversidade na distribuição, número, tamanho e idade de aparecimento das lesões reflecte-se na enorme variabilidade clínica da ET.

Com a apresentação deste caso pretende-se salientar a importância do exame físico completo, incluindo da pele, na avaliação de uma criança que se apresenta com convulsões.

MENINGITE EM ADOLESCENTE: DESAFIO DIAGNÓSTICO

Susana Corujeira¹, Inês Monteiro¹, Rui Barreto², Susana Tavares¹, Vitor Tedim Cruz²

¹ S. Pediatria, CH Entre Douro e Vouga

² S. Neurologia, CH Entre Douro e Vouga

Introdução: A etiologia mais frequente da meningite é a infecciosa. No entanto, outras etiologias mais raras devem ser consideradas como doenças autoimunes, neoplasias, fármacos e infeções parameningeas, particularmente no caso de apresentações clínicas atípicas, podendo constituir um desafio diagnóstico.

Caso clínico: Adolescente de 14 anos, sexo masculino, previamente saudável, que inicia cefaleias temporais, de predomínio noturno, sem alívio com analgésicos, e de agravamento progressivo. Uma semana depois associam-se epigastralgia, anorexia, náuseas e olho vermelho bilateral com diminuição da acuidade visual e fotofobia. Sem febre, tosse, perda ponderal, ingestão de fármacos ou contactos com tuberculose. Exame objetivo apenas com olho vermelho bilateral e rigidez da nuca. Analiticamente: hemograma normal, aumento dos reagentes de fase aguda e das transaminases, LCR com pleocitose (620 leucócitos/mm³, 97% mononucleares), glicose normal e proteinorráquia elevada (119,2 mg/dL). Radiografia de tórax e TC cerebral normais. Observado por Oftalmologia com diagnóstico de uveíte anterior aguda e edema da papila bilateral. Exame microscópico e microbiológico de LCR negativo. Serologias, VIH, estudo imunológico, Mantoux e pesquisa de BK no suco gástrico negativos. Após três semanas de evolução surgiu paralisia facial periférica esquerda. RM cerebral sem alterações. Repetição de punção lombar (pressão normal) mantinha pleocitose linfocitária e proteinorráquia elevada. LCR amicrobiano, incluindo fungos e micobactérias; PCR M. tuberculosis negativa; ADA aumentada. Por diagnóstico provável de meningite tuberculosa com quadro de meningite crónica com pleocitose linfocitária, presença de sinais neurológicos focais e agravamento das lesões oculares, foi iniciada terapêutica empírica. Após sete meses de anti-tuberculosos mantém-se assintomático, com resolução do edema papilar e normalização do líquido.

Comentários: O diagnóstico de meningite tuberculosa requer um elevado grau de suspeição e o prognóstico depende da precocidade do início do tratamento. Neste caso, apesar de não se ter identificado o M. Tuberculosis por exames microbiológicos ou moleculares, estes não têm sensibilidade suficiente para determinar o término do tratamento, pelo que foi instituído o tratamento completo para meningite tuberculosa.

CELULITE DA REGIÃO ORBITÁRIA: CASUÍSTICA

Susana Corujeira¹, Isabel Nunes¹, Cristina Rocha¹, Teresa Oliveira¹

¹ Serviço de Pediatria, CHEDV

Introdução: A celulite da região orbitária é uma patologia frequente que pode associar-se a complicações potencialmente graves. O diagnóstico e instituição precoce do tratamento são os principais determinantes do prognóstico.