

horas. Fez ecografia abdominal que detectou hepatomegalia com esteatose hepática e ressonância magnética cerebral que mostrou a presença de um adenoma de 3 mm na hipófise anterior. Os dados clínicos, analíticos e radiológicos apontavam para Doença de Cushing. Enquanto aguardava a cirurgia por via transfenoidal, houve agravamento do seu estado clínico, com hipercortisolismo grave. Iniciou tratamento com etomidato na dose de 3,0 mg/h, tendo reduzido os níveis de cortisol de 1250 para 250nmol/l após 24 horas. Posteriormente, devido a difícil abordagem, foi realizado adrenalectomia total bilateral, com boa resposta clínica e normalização dos valores de ACTH e cortisol. Três anos após a cirurgia, a criança subitamente começa a ter valores elevados de ACTH - > 50 ng/ml e baixos do cortisol - < 0,01 nmol/l, com alteração acentuada da pigmentação da pele, compatível com S. Nelson. Desde então, teve três internamentos por crise adrenal, tendo respondido bem à terapêutica instituída.

Discussão: Este caso demonstra que em situações de hipercortisolismo, com risco de vida para a criança, é possível reduzir de forma significativa os níveis de cortisol, com a utilização de etomidato que actua como inibidor da 11β hidroxilação

DIAGNÓSTICO GENÉTICO PRÉ-IMPLANTAÇÃO E PROBLEMAS ÉTICOS – ANÁLISE COMPARATIVA DE OPINIÕES DOS PROFISSIONAIS DE CENTROS DE PROcriação MEDICAMENTE ASSISTIDA EM PORTUGAL NOS ANOS DE 2001 E 2010

Natália Oliva Teles

S. Bioética e Ética Médica, FMUP, Porto e DG-UCI-P, INSA, IP, Porto

Resumo: Através das técnicas de Procriação Medicamente Assistida (PMA) e de estudo feito geralmente entre 3-5 dias pós-fertilização, pode atualmente oferecer-se um diagnóstico para determinadas doenças genéticas graves.

Objetivos: Comparar a diferença de atitudes e a percepção dos problemas éticos relacionados com o DGPI entre todos os centros de PMA localizados em Portugal em que se pratique o DGPI ou em que haja potencial para a sua execução.

Materiais e Métodos: A investigação para comparar as diferenças de atitudes e a percepção dos problemas éticos relacionados com o DGPI foi realizada através de inquéritos efetuados entre 2001 e 2010, tendo-se colocado diversas questões éticas levantadas pela prática do DGPI, divididas por três grandes partes: I- Atitude perante o DGPI, II- Atitude perante o embrião Humano e III- Características do Centro de PMA. O material para este estudo é formado pelo conjunto de respostas obtidas dos cinco centros públicos de PMA localizados em Portugal, em 2001, e de 11 dos 27 centros públicos ou privados em 2010, legalmente reconhecidos pelo Conselho Nacional de PMA.

Resultados: Na generalidade, os maiores problemas éticos que se colocaram aos profissionais da área da medicina da reprodução são os relacionados com o início da vida humana, o estatuto do embrião humano, a investigação e manipulação de embriões, a seleção de sexo e eugénica e afetação de recursos. Mais concretamente, em relação à parte I, evidenciou-se a gran-

de diferença entre a ausência de leis relativas à PMA e ao DGPI em 2001 e a sua existência em 2010 e diferenças na preferência quanto ao tipo de biópsia a efetuar para DGPI; relativamente à parte II, a maior diferença de opiniões entre 2001 e 2010 residiu na opinião quanto às doenças de manifestação tardia; a parte III demonstrou que, entre 2001 e 2010, houve um claro aumento no número e no tamanho de centros de PMA.

Conclusões: Os centros de PMA, para além de mais numerosos e mais bem equipados em recursos humanos, parecem demonstrar, pela sua diversidade de respostas, que as preocupações em termos éticos estão presentes. Partindo destes pressupostos e antevendo que haverá sempre algumas dificuldades nas tomadas de posição para resolução de conflitos de natureza ética, o grande desafio das próximas gerações será a definição de limites considerados razoáveis para a correção embrionária de sociedades futuras, nunca esquecendo os princípios éticos fundamentais – autonomia, beneficência, não-maleficência e justiça.

SÍNDROME DE MARFAN - IMPACTO DA REVISÃO DA NOSOLOGIA DE GHENT

Vasco Lavrador¹, Esmeralda Martins¹, Ana Fortuna²,
Marília Loureiro³, Sílvia Álvares³

¹ S. Pediatria, HMPia, DCA, CHPorto

² INSA, IP, Porto

³ S. Cardiologia Pediátrica, HMPia, DCA, CHPorto

Introdução: A síndrome de Marfan é a doença genética do tecido conjuntivo mais comum com uma incidência de 1 para 3000 a 5000 indivíduos e uma hereditariedade autossómica dominante. Os critérios de diagnóstico (Nosologia de Ghent) foram recentemente revistos conferindo uma maior importância à dilatação da raiz da aorta, ectopia do cristalino e ao estudo genético, relegando para segundo plano outros sinais e sintomas sistémicos com menor especificidade diagnóstica.

Objectivos e métodos: Avaliação retrospectiva do impacto da revisão dos critérios nosológicos de Ghent numa população de doentes avaliados em consulta de Cardiologia Pediátrica por síndrome de Marfan, nos últimos 15 anos.

Resultados: Foram identificados 18 doentes, 50% do sexo masculino, com a primeira consulta de Cardiologia Pediátrica realizada, em média, aos 6,7 anos (seis dias a 16,8 anos) e um seguimento de 9,8 anos. A história familiar era positiva em apenas quatro doentes.

A aplicação dos critérios nosológicos de Ghent originais levou à exclusão do diagnóstico em seis doentes da amostra inicial. No entanto, após a aplicação dos critérios revistos, foi confirmado o diagnóstico em dois doentes previamente excluídos e afastado em um adolescente com diagnóstico prévio da síndrome.

O diagnóstico foi estabelecido em média 2,8 anos após a primeira consulta, apesar de três doentes apresentarem diagnóstico prévio e cinco terem cumprido os critérios desde a primeira avaliação. A terapêutica com B-bloqueador foi iniciada em

horas. Fez ecografia abdominal que detectou hepatomegalia com
hepatomegalia e ressonância magnética cerebral que mos-
trou lesão de 3 mm na hipófise anterior. Os

de diferença entre a ausência de leis relativas à PMA e ao DGP
em 2001 e a sua existência em 2010 e diferenças na preferência
quanto ao tipo de biópsia a efetuar para DGPI, relativamente à
parte II, a maior diferença de opiniões entre 2001 e 2010 está
na opinião quanto às doenças de manifestação tardia, a qual
demonstrou que, entre 2001 e 2010, houve um claro aumento
na realização de centros de PMA.

todos
doente
A
consul
teridos
C
me da
me que