

COMO VAI A PEDIATRIA E COMO VÃO OS PEDIATRAS

NOTÍCIAS

SECÇÃO DE PEDIATRIA DO DESENVOLVIMENTO SOCIEDADE PORTUGUESA DE PEDIATRIA

A Secção de Pediatria do Desenvolvimento realizou, em Castelo Branco, em colaboração com o Centro Distrital de Desenvolvimento, o Serviço de Pediatria do Hospital Amato Lusitano e a Escola Superior de Educação de Castelo Branco, a Reunião "Genética e Desenvolvimento", no dia 24 de Janeiro de 2003.

Tratou-se de um evento muito participado (cerca de 120 participantes) e cujo sucesso se deveu essencialmente às Dras. Lurdes Vicente e Maria dos Anjos Marques.

Foram apresentadas 2 comunicações magistrais - "Diagnóstico Etiológico do Atraso de Desenvolvimento" pelo Prof. Doutor Jorge Saraiva e "A valiação do Risco de Recorrência" pela Dra. Lina Ramos - e a discussão de dez casos clínicos, cujos resumos se publicam seguidamente.

Genética e Desenvolvimento

Título: Síndrome do X-Frágil - Um Caso Clínico

Autoras: MARGARIDA MARUJO*, FRANCISCA MOITA** *

*Interna do Internato Complementar de Pediatria

**Chefe de Serviço de Pediatria

Instituição: Serviço de Pediatria do Hospital Distrital de Santarém
Directora do Serviço: Dfl Aldina Lopes

Tipo de Apresentação: datashow

Resumo:

As autoras descrevem um caso clínico de Síndrome do X-Frágil, seguido na Consulta de Desenvolvimento do Hospital Distrital de Santarém, onde foi diagnosticado.

Trata-se de uma criança do sexo masculino, com seis anos de idade, primeiro filho de pais não consanguíneos, tendo tios maternos com deficiência mental. O diagnóstico foi confirmado aos 5 anos de idade, tendo sido enviada aos 12 meses à Consulta de Desenvolvimento, por se tratar de "bebé mole". Da avaliação efectuada nesta consulta, refere-se o atraso global do desenvolvimento psicomotor, sobretudo notório a nível cognitivo e da linguagem.

Devido a estas alterações, associadas ao fácies sugestivo de Síndrome do X-Frágil, foi efectuado cariótipo e estudo do X-Frágil por genética molecular, sendo este último confirmação do diagnóstico e o cariótipo foi normal.

Salienta-se a importância do estudo de genética molecular, sempre que haja suspeita clínica, ainda que o cariótipo seja normal o diagnóstico precoce é fundamental, pois permite uma adequada orientação da criança e resposta aos pais, que têm grande apreensão em relação ao desenvolvimento e à escolaridade do seu filho. O correcto aconselhamento genético, nomeadamente a realização de diagnóstico pré-natal é outra das propostas a fazer perante este tipo de situações.

SÍNDROME DO X FRÁGIL - A PROPÓSITO DE UMA FAMÍLIA DO DISTRITO DE VIANA DO CASTELO.

António J. Aguilar*, Virgínia Sampaio*, Sérgio Castedo**, Conceição Correia.* * S. Pediatria do H. Santa Luzia de Viana do Castelo.

** GDPN Genética Médica e Diagnóstico Pré natal.

Tipo de apresentação: datashow.

Resumo:

A síndrome do X frágil é a causa hereditária mais frequente de atraso mental. Tem um padrão de transmissão dominante ligado ao cromossoma X com penetrância incompleta, afectando mais frequentemente ao sexo masculino. Os doentes com esta síndrome apresentam atraso mental variável, associado a um fenótipo característico (face comprida; pavilhões auriculares grandes, descolados; macroorquidismo...), hiperactividade, défice de atenção... Actualmente o diagnóstico é efectuado por técnicas moleculares (Southern blot ou PCR), sendo possível o diagnóstico pré-natal através do estudo do DNA fetal. Não existe tratamento curativo para estes doentes, sendo necessárias terapias individuais para melhorar a capacidade de aprendizagem e terapêuticas farmacológicas atendendo aos possíveis problemas comportamentais que possam interferir com a integração social destes doentes.

Os autores apresentam uma família com cinco casos de Síndrome de X frágil (três adultos e duas crianças do sexo masculino), para além de duas crianças do sexo feminino portadoras da mutação completa e um adulto do sexo feminino portadora pré-mutação. O estudo da família foi iniciado a partir do diagnóstico de síndrome do X frágil em dois primos em primeiro grau, enviados pelo médico assistente aos 6 anos de idade à consulta de desenvolvimento por dificuldade de aprendizagem e alterações do comportamento no primeiro caso, e por atraso do desenvolvimento psicomotor e hiperactividade no segundo caso.

Título: "O que será ?"

Autores: Costa R*, Jorge A*, Rodrigues C*, Marques I**.

* Serviço de Pediatria do C.H.C.B. Covilhã

** Unidade de Citogenética da Faculdade de Medicina de Coimbra

Caso Clínico:

Algumas vezes os cromossomas rompem-se e partes de um cromossoma unem-se às de outro. Tais translocações podem ser equilibradas, nas quais o rompimento e a união se dão entre dois cromossomas sem perda de material genético e os indivíduos são normais; ou elas podem ser desequilibradas, nas quais há perda de parte de um cromossoma, causando um fenótipo alterado.

Recém-nascido, de fenótipo feminino, admitido após nascimento na Unidade de Neonatologia, por prematuridade, dificuldade respiratória, hipotonia global marcada, edemas generalizados, pele pletórica, facies peculiar e abdómen globoso com diateses rectos. Posta a hipótese de se tratar de uma anomalia cromossómica, foi pedida a colaboração da Unidade de Citogenética da F. M. Coimbra, que confirmou tratar-se de

uma translocação desequilibrada do cromossoma 18.

Actualmente com 4 meses de idade, a lactente frequenta a Consulta de Desenvolvimento do C.H.C.B. Covilhã, integrada no projecto de Intervenção Precoce do Distrito de Castelo Branco.

Título: Tetrassomia 18p: A propósito de dois casos clínicos

Leonor Mendes, Luísa Faleiro, Fernanda Torgal Garcia, Rosa Gouveia, Manuela Baptista, Isabel Cordeiro*, Heloísa Santos*
Unidade de Desenvolvimento Infantil e *Serviço de Genética, Hospital de Santa Maria, Lisboa
Tipo de apresentação: datashow e vídeo

Resumo:

A Tetrassomia 18p é uma anomalia cromossómica que ocorre quando um indivíduo tem um cromossoma adicional, chamado um "isocromossoma", que resulta de duas cópias do braço curto (p) do cromossoma 18. A Tetrassomia 18p está associada, a um síndrome clínico bem definido.

Os autores apresentam dois casos de Tetrassomia 18p seguidos pela Unidade de Desenvolvimento Infantil do Hospital de Santa Maria, um com diagnóstico pré-natal e outro com o diagnóstico feito aos 27 meses. Foram ambos seguidos de um ponto de vista de um ponto de vista cognitivo e neuro-desenvolvimental.

A criança diagnosticada aos 27 meses de idade, agora um rapaz de seis anos, tem um défice cognitivo, um atraso motor e hipertonia observada durante os dois primeiros anos de vida, tendo melhorado com fisioterapia precoce. Actualmente frequenta um infantário com apoios educacionais e foi dado à família aconselhamento genético.

O segundo caso, um rapaz de três anos de idade, resulta de uma fertilização "invitro". Houve diagnóstico pré-natal de Tetrassomia 18p. A criança nascida às 31 semanas apresentou SDR com necessidade de ventilação mecânica, sépsis e hidronefrose à direita com duplicação pielo-ureteral. Actualmente apresenta um atraso estatura-ponderal, espasticidade e um desenvolvimento psicomotor "borderline".

Sublinha-se a importância de um seguimento e intervenção adequados para um melhor resultado do ponto de vista desenvolvimental. Uma anomalia cromossómica é sempre de suspeitar quando estamos perante um atraso de desenvolvimento associado a um fenótipo típico. Deve existir uma estreita colaboração entre o Pediatra de Desenvolvimento e o Geneticista por forma a proporcionar uma intervenção terapêutica apropriada, o mais precocemente possível, a estas crianças e suas famílias.

Título: Síndrome de Costello : Um caso clínico

Autores: Ana Luisa Teixeira, Paula Garcia, Luísa Diogo, Jorge Saraiva
Instituição: Hospital Amato Lusitano e Hospital Pediátrico de Coimbra
Tipo de apresentação: datashow

Resumo:

Descreve-se o caso de um lactente do sexo masculino, com síndrome dismórfica, atraso global do desenvolvimento psico-motor, alterações cutâneas, exame neurológico alterado, laringomalácia, dificuldades alimentares e má progressão estatura-ponderal.

Foram excluídas as hipóteses de diagnóstico iniciais de doença cromossómica ou metabólica.

As dificuldades alimentares com grave atraso de crescimento pós-natal associado a anomalias congénitas múltiplas e atraso do desenvolvimento, apoiam fortemente o diagnóstico de síndrome de Costello.

Os autores fazem uma revisão sobre este síndrome raro de etiologia ainda pouco clara.

Título: Síndrome de Prader Willi -A propósito de 2 casos clínicos

Autores: Marisa Vieira, Ma João Palaré, Manuela Baptista, Fernanda Torgal Garcia
Instituição: Unidade de Desenvolvimento -Serviço de Pediatria -Hospital de Santa Maria
Tipo de apresentação: datashow e vídeo

Resumo:

A síndrome de Prader Willi é uma doença genética, com grande variabilidade na sua expressão clínica, caracterizada por obesidade, hipotonia, hipogonadismo, acromicria e perturbação do desenvolvimento psicomotor/défice cognitivo.

Os autores apresentam os casos clínicos de dois gémeos monozigóticos, com a deleção típica no braço longo do cromossoma 5. Abordam os principais passos para o diagnóstico nas vertentes orgânica, desenvolvimental, emocional e comportamental, e social. Tecem, ainda, algumas considerações sobre a intervenção multidisciplinar, (plano individual de intervenção, terapia da fala, dieta ajustada, programa de exercício físico, etc.). Felizmente, a evolução destas crianças tem sido muito satisfatória.

Título: Síndrome de Prader-Willi e epilepsia: uma coincidência ou não?

Fátima del Àguila, José Paulo Monteiro, Laura Lourenço, M^a José Fonseca
Núcleo de Neuropediatria/Desenvolvimento.
Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Almada.

Resumo:

O Síndrome de Prader-Willi (SPW) caracteriza-se por uma série de achados clínicos, dos quais se destaca: hipotonia axial, hipogonadismo, obesidade e alterações cognitivas. Foi descrito pela primeira vez em 1956 por Prader, Labhart e Willi, mas só a partir de 1981 é que se descreve a relação deste síndrome com o processo de "imprinting" genómico com deleção envolvendo o braço longo do cromossoma 15.

O diagnóstico clínico desta entidade pode-se realizar pela existência de uma série de critérios clínicos major e minor, já desenvolvidos em 1993 por Holm e novamente revistos por Cassidy em 2001). O diagnóstico definitivo faz-se através do estudo molecular para o cromossoma 15.

Apresenta-se o caso clínico duma recém-nascida de 4 dias de vida e sexo feminino, referenciada do Puerpério à Consulta de Desenvolvimento e Neuropediatria por hipotonia axial, hipogonadismo, dismorfias minor faciais e mãos e pés pequenos. O cumprimento de 4 dos critérios major e 2 dos critérios minor, que definem este síndrome, levou à realização do cariotipo, o qual revelou deleção parcial do cromossoma 15 paterno. A evolução clínica foi marcada pela má progressão ponderal, atraso do desenvolvimento psicomotor, sobretudo na área motora. Com 2 meses inicia crises convulsivas caracterizadas por pestanejo e paragem súbita da actividade. O EEG revelou actividade paroxística generalizada, pelo que iniciou VPA com boa resposta clínica. A ecografia transfontanelar não revelou alterações e aguarda a realização de RMN.

A existência de epilepsia é rara no SPW, embora esteja descrita. Neste caso, coexistem antecedentes familiares de epilepsia e as crises iniciam-se numa idade muito precoce. Será que se trata de uma mera coincidência... ?

Título: Caso Clínico: 48,XXYY

Autores: Lurdes Vicente, Maria dos Anjos Marques, Maria José Mira
Instituição: Hospital Amato Lusitano de Castelo Branco
Tipo de apresentação: datashow

Resumo:

O Síndrome de Klinefelter tem uma incidência de 1/500 rapazes. A apresentação clínica é pobre e o diagnóstico faz-se por achado na amniocentese e/ou aquando da investigação de esterilidade na idade adulta. A necessidade de instituir terapêutica hormonal na puberdade, torna necessário uma suspeita clínica que permita um diagnóstico precoce. Uma criança que ao iniciar a escola apresenta dificuldades na leitura e escrita e tem antecedentes de aquisição tardia da fala e é alta e delegada, de temperamento tímido e passivo deve evocar a hipótese diagnóstica de Síndrome de Klinefelter.

Apresenta-se o caso clínico de um rapaz de 10 anos, que recorre à consulta de desenvolvimento por dificuldades de aprendizagem.

Destaca-se nos antecedentes pessoais dificuldades para a área da linguagem, é uma criança alta e tímida, revela défice cognitivo com maior compromisso para a área da verbalização.

Foi feito um cariótipo: 48,XXYY compatível com variante de Síndrome de Klinefelter.

Faz-se uma breve revisão teórica do Síndrome de Klinefelter no que respeita à definição, incidência e etiologia, diagnóstico, co-morbilidade e tratamento.

Título: Síndrome de Shprintzen

Autores: Gabriela Almeida ¹, José Luis Villegas ², Lurdes Vicente ¹, Jorge Saraiva³
 Instituição: Hospital Amato Lusitano
 Tipo de apresentação: datashow

Resumo:

Apresenta-se o caso clínico de uma criança do sexo masculino, 6 anos de idade, raça caucasiana com dismorfias faciais, microencefalia,

atraso de crescimento estatura ponderal e atraso de desenvolvimento psicomotor. O estudo cromossómico levou ao diagnóstico de CATCH 22.

Trata-se de um síndrome velo-cardio-facial com transmissão autossómica dominante. A propósito faz-se uma breve revisão teórica.

Título: Um Caso Clínico de Síndrome Cardio-Facio-Cutâneo

Autores: Fátima Furtado (*Pediatra*), Elisabete Vieira (*Psicóloga*), Mafalda Patena (*Fisioterapeuta*), M^a Inês Ramalho (*Professora*), M^a Anjo Samadinha (*Professora Ensino Especial*), Fernando Ferreira (*Pediatra*), M^a Jesus Feijó (*Geneticista*)
 Instituição: Serviço de Pediatria H.J.J.F e C.Paralisia Cerebral -Beja, Serviço de Genética do H.Egas Moniz, Escola Básica Integrada da Amareleja
 Tipo de apresentação: retro projecção e datashow

Resumo:

Trata-se de uma criança do sexo feminino, 9 anos, referenciada à consulta desde o nascimento por dismorfismos faciais e sopro cardíaco, tendo-se no decorrer do seu seguimento diagnosticado uma cardiopatia congénita (estenose valvular pulmonar, CIA, PCA), dismorfismos faciais e das extremidades, alterações cutâneas, bem como atraso global do desenvolvimento psicomotor, o que levou a colocar o diagnóstico clínico de síndrome cardio facio-cutâneo.

Os autores pretendem ao apresentar este caso mostrar as dificuldades sentidas, em relação ao apoio a dar a uma criança, desde a intervenção precoce em centros especializados, até à sua integração plena na sociedade, situação que passa pela escola e família. Gostaríamos de salientar a importância do apoio através de uma equipa multidisciplinar, realçando-se no final os factores positivos e negativos encontrados na abordagem deste caso.