

3 DE ABRIL (QUINTA-FEIRA)**08h30 | ABERTURA DO SECRETARIADO****08h45 | SESSÃO DE BOAS-VINDAS e CERIMÓNIA DE ABERTURA****09h00 | NOVIDADES NA ABORDAGEM TERAPÊUTICA**

Moderação | Ermelinda Silva e Isabel Afonso

Falência Intestinal

Tânia Serrão (ULS São José)

Doença Perianal na DII

António Manso (ULS Coimbra)

Falência Hepática Aguda

Carla Pinto (ULS Coimbra)

10h30 | INTERVALO (VISITA À EXPOSIÇÃO TÉCNICA e POSTERES)**11h00 | DISTÚRBIOS AUTOIMUNES HEPATOBILIARES**

Moderação | Ana Isabel Lopes e Ricardo Ferreira

Colangite Esclerosante | Autoimune

João Madaleno (ULS Coimbra)

Interface com DII

Susana Almeida (ULS Coimbra)

12h00 | COMUNICAÇÕES ORAIS

Moderação | Helena Loreto e Filipa Neiva

13h00 | ALMOÇO**14h00 | CONTRIBUTO DA GENÉTICA**

Moderação | Isabel Gonçalves e Eunice Trindade

Doenças Colestáticas Genéticas

Lorenzo D'Antiga (Hospital Papa Giovanni XXIII, Bergamo, Italy)

Pancreatite Hereditária

Sofia Maia (ULS Coimbra)

VEO-IBD

João Fabela Neves (ULS S. José, Lisboa)

Painéis NGS MultiGene

Maria José Simões (IBMC, Porto)

16h00 | INTERVALO (VISITA À EXPOSIÇÃO TÉCNICA e POSTERES)**16h30 | COMUNICAÇÕES ORAIS**

Moderação | Raquel Amaral e António Pedro Campos

17h30 | SIMPÓSIO MIRUM PHARMA**Eficácia e segurança do maralixibat em doentes com colestase intra-hepática familiar progressiva: resultados do estudo MARCH-PFIC**

Palestrante | Lorenzo D'Antiga

18h30 | ASSEMBLEIA GERAL**20h30 | JANTAR****4 DE ABRIL (SEXTA-FEIRA)****09h00 | FIBROSE QUÍSTICA NA ATUALIDADE**

Moderação | Herculano Rocha e Helena Mansilha

Novos Fármacos

Teresa Reis Silva (ULS Coimbra)

Perspetiva da Gastroenterologia | Nutrição

Juliana Roda (ULS Coimbra)

Perspetiva da Hepatologia

Cristina Gonçalves (ULS S.José, Lisboa)

10h30 | INTERVALO (VISITA À EXPOSIÇÃO TÉCNICA e POSTERES)**11h00 | CONTRIBUTO DA ENDOSCOPIA TERAPÊUTICA**

Moderação | Marta Tavares e Susana Almeida

Na Acalásia

Valerio Balassone (Hospital Babino Gesù, Roma, Itália)

Na Patologia Hepatobiliar

Valerio Balassone (Hospital Babino Gesù, Roma, Itália)

12h00 | COMUNICAÇÕES ORAIS

Moderação | Rosa Lima e Rute Gonçalves

13h00 | ALMOÇO**14h00 | TRANSIÇÃO DOS CUIDADOS PEDIÁTRICOS PARA ADULTOS EM DOENTES COM PATOLOGIA GASTROINTESTINAL, HEPÁTICA OU NUTRICIONAL**

Moderação | Jorge Amil Dias e João Madaleno

Transição de cuidados para Adultos - conceitos gerais e organização dos serviços

Jorge Amil (Hospital Lusíadas)

Experiência em Portugal. Perspetiva dum serviço de Gastroenterologia

Maria José Temido (ULS Coimbra)

Apresentação dum programa estabelecido

Hankje Escher (Erasmus University Rotterdam)

Colaboração entre Sociedades científicas e ESPGHAN

Marta Tavares (CMIN Porto)

15h00 | SIMPÓSIO NESTLE**Microbiota nos primeiros 1000 dias de vida**

Palestrante | Conceição Calhau

15h45 | INTERVALO (VISITA À EXPOSIÇÃO TÉCNICA e POSTERES)**16h15 | COMUNICAÇÕES ORAIS**

Moderação | Maria do Céu Espinheira e Miguel Costa

17h30 | SIMPÓSIO ALEXION**Desafios no diagnóstico e na tomada de decisão terapêutica nos doentes pediátricos com LAL-D**

Moderação | Sandra Ferreira

Palestrante | Ermelinda Silva

18h15 | ENCERRAMENTO E ENTREGA DE PRÉMIOS

3 E 4 DE ABRIL 2025
HOTEL DONA INÊS . COIMBRA

REUNIÃO ANUAL
DA SOCIEDADE PORTUGUESA
DE GASTROENTEROLOGIA,
HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO
PEDIÁTRICA



COMISSÃO ORGANIZADORA

Carla Maia
Cláudia Arriaga
Juliana Roda
Ricardo Ferreira
Sandra Ferreira
Susana Almeida
Susana Nobre
Teresa Botelho

COMISSÃO CIENTÍFICA

Antonio Pedro Campos (HDE-ULS S. José)
Carla Maia (HPC-ULSC)
Cláudia Arriaga (HPC-ULSC)
Filipa Neiva (ULSB)
Helena Loreto (ULSSM)
Juliana Roda (HPC-ULSC)
Maria do Céu Espinheira (ULSSJ)
Miguel Costa (ULSEDV)
Raquel Amaral (ULSAC)
Ricardo Ferreira (HPC-ULSC)
Rosa Lima (CMIN-ULSSA)
Rute Gonçalves (HNM, SESARAM)
Sandra Ferreira (HPC-ULSC)
Susana Almeida (HPC-ULSC)
Susana Nobre (HPC-ULSC)
Teresa Botelho (HPC-ULSC)

PATROCINADORES CIENTÍFICOS



PATROCINADORES



3 E 4 DE ABRIL 2025
HOTEL DONA INÉS . COIMBRA
REUNIÃO ANUAL
DA SOCIEDADE PORTUGUESA
DE GASTROENTEROLOGIA,
HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO
PEDIÁTRICA



3 E 4 DE ABRIL 2025
HOTEL DONA INÉS . COIMBRA
REUNIÃO ANUAL
DA SOCIEDADE PORTUGUESA
DE GASTROENTEROLOGIA,
HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO
PEDIÁTRICA

COMUNICAÇÕES

ORAIS

CO 01 - MIOTOMIA PERORAL ENDOSCÓPICA EM IDADE PEDIÁTRICA

Luís Rodrigues^{1,2}; Ana Fernandes^{1,2}; Sara Azevedo^{1,2}; Ana Paula Mourato^{1,2}; Helena Loreto^{1,2}; Miguel Moura³; Ana Isabel Lopes^{1,2}

1 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátrica, Hospital de Santa Maria, ULS-Santa Maria, Lisboa, Portugal; 2 - Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; 3 - Serviço de Gastroenterologia, Hospital de Santa Maria, ULS-Santa Maria, Lisboa, Portugal

Introdução e Objectivos

A acalásia é uma patologia motora rara do esófago, cujo diagnóstico atempado e a terapêutica efetiva são essenciais. A miotomia peroral endoscópica (POEM) poderá representar uma alternativa às abordagens tradicionais em Pediatria, com resultados encorajadores. Apresentamos os primeiros três casos de POEM, em idade pediátrica, reportados em Portugal.

Descrição

Caso 1: 10 anos. Síndrome de Allgrove com acalásia tipo II (diagnóstico aos 8 anos), submetida a duas dilatações pneumáticas endoscópicas em 2022, com recidiva sintomática (disfagia, tosse noturna, regurgitação e má progressão ponderal). Score de Eckardt 8. POEM a 03/2024, sem intercorrências. Atualmente sem queixas, com ganho ponderal sustentado. Score de Eckardt 0.

Caso 2: 13 anos. Acalásia tipo II (diagnóstico aos 12 anos), submetido a miotomia de Heller e funduplicatura anterior em 2023, com recidiva sintomática (disfagia, dor torácica e malnutrição grave). Score de Eckardt 8. POEM a 03/2024, sem intercorrências. Atualmente sem queixas, com ganho ponderal sustentado. Score de Eckardt 0.

Caso 3: 13 anos. Acalásia tipo III (diagnóstico aos 3 anos), submetida a duas dilatações pneumáticas endoscópicas (2016 e 2022), com eficácia. Desde 2024 com recidiva sintomática (dor torácica, disfagia e regurgitação). Score de Eckardt 8. Iniciou terapêutica com diltiazem, com melhoria apenas transitória. POEM a 08/2024, sem intercorrências. Reagravamento da sintomatologia, atualmente com dor torácica e disfagia marcadas. Score de Eckardt 6. Por recidiva sintomática, repetiu manometria que demonstrou relaxamento adequado do esfíncter esofágico inferior, sem evidência de peristálise. Sem indicação para reintervenção.

Conclusão

A POEM é uma técnica segura e eficaz para o tratamento da acalásia em idade pediátrica, proporcionando alívio dos sintomas e uma melhoria significativa na qualidade de vida. Embora o risco de complicações exista, a maioria pode ser gerida de forma conservadora. O seguimento a longo prazo é essencial para monitorizar o sucesso do tratamento e prevenir complicações.

Palavras-chave : POEM, Acalásia, Miotomia Peroral Endoscópica



CO 02 - (1949) - ACALÁSIA EM IDADE PEDIÁTRICA - RETROSPETIVA DE 10 ANOS

Cláudia Arriaga¹; Juliana Roda²; Carla Maia²; Elisa Gravito-Soares³; Marta Gravito-Soares³; Susana Almeida¹; Ricardo Ferreira¹

1 - Hospital Pediátrico de Coimbra - ULS Coimbra; 2 - Hospital Pediátrico de Coimbra – ULS Coimbra; 3 - Hospital Universitário Coimbra - ULS

Introdução e Objectivos

A acalásia é um distúrbio da motilidade esofágica, rara em idade pediátrica, caracterizada por ausência do relaxamento do esfíncter esofágico inferior e aperistalse do corpo esofágico. O diagnóstico confirma-se por manometria de alta resolução e o tratamento precoce é essencial para evitar complicações. Na nossa ULS, a Miotomia Endoscópica Perioral (POEM) realiza-se em idade pediátrica desde 2022. O objetivo deste estudo é a caracterização da população com acalásia, avaliação da resposta ao tratamento com POEM e possível correlação com a classificação de Chicago.

Métodos

Análise retrospectiva dos casos de acalásia de um serviço de Gastroenterologia Pediátrica. Foram analisados dados demográficos, idade ao diagnóstico, tempo entre início dos sintomas e diagnóstico, caracterização clínica (índice de Eckardt), classificação de Chicago, terapêutica e follow-up.

Resultados

Seis doentes, quatro do sexo masculino, idade média ao diagnóstico de $14,4 \pm 1,6$ anos. Tempo médio do início dos sintomas ao diagnóstico de $23,2 \pm 11,5$ meses. A disfagia progressiva foi o sintoma de apresentação em todos. Índice de Eckardt médio de $3,8 \pm 0,9$ na primeira consulta e $7,7 \pm 2,5$ na data da manometria. Quatro doentes apresentaram perda ponderal com média de $10,0 \pm 5,5$ kg (IMC médio ao diagnóstico $20,9 \text{Kg/m}^2$). Segundo a classificação de Chicago: 4 tipo II; 1 tipo I e 1 tipo III. POEM realizado em 4 doentes com Acalásia tipo II, 3 como tratamento inicial e um após a Cirurgia de Heller-Dor. O tempo de follow-up desde a primeira intervenção terapêutica variou entre 1 mês e 5,5 anos. Atualmente, todos os submetidos a POEM têm índice de Eckardt 0.

Conclusão

A acalásia é um desafio diagnóstico, com tempo médio de diagnóstico prolongado. À semelhança de outros centros pediátricos, apesar da amostra reduzida, a técnica de POEM apresenta bons resultados a curto e médio prazo.

Palavras-chave : Disfagia; Acalásia, POEM

CO 03 - (1969) - UTILIZAÇÃO DE TERAPÊUTICA COMBINADA E AVANÇADA NO CONTOLO DA DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL PEDIÁTRICA

Teresa Lopes De Magalhães^{1,2}; Beatriz De Sousa^{1,3}; Tatiana Moreira¹; Rita Gonçalves Amorim¹; Isabel Pinto Pais¹; Maria Do Céu Espinheira¹; Eunice Trindade¹

1 - Unidade de Gastrenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; 2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Oeste, Caldas da Rainha; 3 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Alto Ave, Guimarães

Introdução e Objectivos

A doença inflamatória intestinal (DII) é uma patologia crónica com prevalência crescente, e por vezes de difícil controlo. A disponibilidade de novas classes de fármacos veio alargar as opções terapêuticas e possibilitar o controlo da doença em alguns doentes refratários.

Descrição

Caso 1: Adolescente de 13 anos, diagnosticado com colite ulcerosa em 2023, com intolerância à mesalazina e evolução caracterizada por corticodependência. Necessidade de múltiplos internamentos por exacerbação, com falência de resposta a azatioprina, infliximab e ustekinumab. Iniciada terapêutica combinada com ustecinumab e upadacitinib cerca de 10 meses após o diagnóstico com rápida melhoria clínica e analítica, mantendo-se livre de corticoterapia.

Caso 2: Jovem de 19 anos, submetido a colectomia total em 2023, por colite ulcerosa refratária após falência prévia a azatioprina, infliximab, vedolizumab, ustecinumab. Evolução com pouchite crónica apesar de tratamento prévio com antibioterapia, corticoterapia e vedolizumab. Iniciado tratamento com upadacitinib associado ao vedolizumab, com melhoria clínica e analítica significativa.

Caso 3: Adolescente de 16 anos, diagnosticada com colite ulcerosa em 2016 evoluiu com corticodependência e falência sucessiva ao infliximab, vedolizumab, ustekinumab e tofacitinib com necessidade transfusional mensal nos últimos meses. Por envolvimento articular iniciado tratamento com metotrexato subcutâneo. A família recusou colectomia total pelo que se decidiu o tratamento com upadacitinib. Observada melhoria clínica e analítica, tendo sido possível suspender a corticoterapia.

Conclusão

A experiência pediátrica no que diz respeito à utilização de novas classes de fármacos é escassa, mas pode ser diferenciadora no controlo da doença. O grande desafio num futuro próximo passa por definir qual o grupo de doentes que pode beneficiar de terapêutica avançada precoce, com o objetivo de ultrapassar o teto terapêutico em monoterapia e conseguir um controlo eficaz da doença, evitando lesão de órgão irreversível.

Palavras-chave : Doença Inflamatória Intestinal, Colite Ulcerosa, Upadacitinib, Terapêutica Biológica

CO 04 - (1958) - INIBIDORES DA JAK NA COLITE ULCEROSA REFROTÁRIA– RELATO DE 3 CASOS

Catarina Franquelim¹; Madalena Ferreira²; Sofia Bota³; Isabel Afonso⁴

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada Seixal, Almada.; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital de Cascais, Cascais, Portugal; 3 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátricas, Área de Pediatria, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde S. José, Lisboa; 4 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátricas, Área de Pediatria, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde S. José, Lisboa.

Introdução e Objectivos

Os inibidores da JAK, como o tofacitinib e o upadacitinib, demonstraram eficácia na colite ulcerosa (CU) refratária em adultos. A evidência em idade pediátrica é limitada, mas promissora.

Descrição

Sexo feminino, 14 anos, CU diagnosticada aos 2 anos, refratária a corticoterapia, mesalazina, inibidores TNFa, tacrolimus e vedolizumab. Aos 10 anos iniciado tofacitinib 10 mg 2id, com resposta inicial favorável (PUCAI 20), mas mantendo doença ativa, apesar de associação com vedolizumab e tacrolimus. Múltiplas intercorrências infecciosas pelo que se optou por suspender tofacitinib após 9 meses. Atualmente encontra-se assintomática sob associação de vedolizumab e ustecinumab.

Sexo feminino, 10 anos, diagnóstico de CU aos 8 anos, corticodependente, refratária a azatioprina e infliximab. Clinicamente muito cushingóide. Iniciado tofacitinib (18/10/2023, 5 mg bid), com resposta clínica transitória (PUCAI 65 para 30), mas recidiva subsequente. Após 16 semanas sem resposta sustentada, suspenso o tofacitinib e iniciado tacrolimus. Evolução com redução do número de dejeções (PUCAI 15). Iniciado ustecinumab e suspenso tacrolimus (julho/2024), com remissão clínica e laboratorial inicial. Novo agravamento 2 semanas depois pelo que inicia novo ciclo de tacrolimus, suspenso após 3 meses por estabilização. Subsequente agravamento pelo que é associado upadacitinib 30 mg /dia. Atualmente encontra-se assintomática.

Sexo masculino, 18 anos, diagnóstico de CU (maio/2023), refratária a azatioprina e infliximab. Por recidiva (PUCAI 50), suspenso infliximab e iniciado upadacitinib 45 mg/dia (outubro/2024), com melhoria inicial (PUCAI 15). Desenvolveu febre persistente 48h após início do fármaco, sem foco infeccioso identificado. Suspenso upadacitinib, com resolução da febre, mas aumento número de dejeções. Atualmente sob prednisolona e mesalazina com remissão clínica e laboratorial.

Conclusão

Os três casos evidenciam respostas heterogéneas aos inibidores da JAK. Dois exigiram suspensão por efeito adverso ou ausência de resposta, enquanto um apresentou remissão com upadacitinib e ustecinumab. Reforça-se a necessidade de mais estudos para melhor caracterização da eficácia, segurança e possíveis combinações terapêuticas.

Palavras-chave : Doença Inflamatória Intestinal, Colite Ulcerosa, Inibidores das Janus quinases

CO 05 - (1979) - MANOMETRIA ANORRETAL COMO FERRAMENTA DIAGNÓSTICA NA OBSTIPAÇÃO REFRACTÁRIA EM IDADE PEDIÁTRICA

Francisca Strecht Guimarães¹; Rita Querido²; Rita Bianchi De Aguiar³; Andreia Ribeiro⁴; Helena Silva⁵; Marta Tavares⁵; Francisco Ribeiro Mourão⁵; Rosa Lima⁵

1 - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Unidade Local de Saúde de Entre o Douro e Vouga (ULSEDV), Porto, Portugal; 2 - Laboratório de Estudos de Motilidade Digestiva - Centro de Endoscopia, Unidade Local de Saúde de Santo António (ULSSA), Porto, Portugal; 3 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António (CMIN-ULSSA), Porto, Portugal; 4 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Gaia/ Espinho (ULSGE), Porto, Portugal; 5 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, CMIN-ULSSA, Porto, Portugal

Introdução e Objectivos

A Manometria anorretal (ManoAR) avalia a função da musculatura anorretal, sendo importante no estudo da motilidade ano-retal. Caracterização das indicações e achados em doentes pediátricos que realizaram ManoAR.

Métodos

Estudo retrospectivo de 47 doentes submetidos a ManoAR entre 2019-2024 num centro terciário. 95,7% dos exames foram realizados com a técnica convencional. Analisadas variáveis demográficas, clínicas e resultados manométricos.

Resultados

Foram incluídos 47 doentes, 70,2% sexo masculino, com mediana de idade de 7 anos (IQR:4-9). A mediana entre o início dos sintomas e a primeira consulta foi 24 meses (IQR:7-72), e 18 meses (IQR:8-33) até à realização da ManoAR. 87% dos doentes sem comorbilidades (Grupo 1) e 13% com comorbilidades (Grupo 2) - malformações ano-retais, malformações da coluna caudal e distúrbios neurológicos. As principais indicações para a realização do exame incluíram obstipação refractária (44,7%), obstipação com encoprese (14,9%) e encoprese isolada (10,6%). Na ManoAR, 35,1% apresentava pressão de repouso anormal e 48,3% pressão de contração voluntária anormal. 3 doentes apresentavam ausência de reflexo reto-anal inibitório (mas apenas 1 deles com confirmação histológica posterior de Doença de Hirschsprung). Na avaliação da sensibilidade retal à distensão com balão, 54,5% apresentavam hiposensibilidade. A expulsão do balão não foi conseguida em 61,9%, demonstrando a existência de dissinergia defecatória. Não houve diferenças estatisticamente significativas nos achados manométricos entre os dois grupos.

Conclusão

A obstipação é causa frequente de recurso aos serviços de saúde, a maioria de carácter funcional. A manoAR é uma ferramenta diagnóstica importante, especialmente em patologias como a Doença de Hirschsprung. Os resultados deste estudo evidenciam o carácter funcional da maioria dos casos, mesmo nos casos refractários ao tratamento convencional. Limitações relacionadas com a colaboração dos doentes podem comprometer a realização completa do exame, limitando as interpretações do mesmo, evidenciando a necessidade de abordagem multidisciplinar e de outras metodologias diagnósticas.

Palavras-chave : Obstipação; Manometria; Pediátrica



CO 06 - (1963) - SÍNDROME DE BUDD-CHIARI: A LEI DE VELPEAU?

Beatriz De Sousa^{1,2}; Teresa Lopes De Magalhães^{1,3}; Tatiana Moreira¹; Rita Gonçalves Amorim¹; Isabel Pinto Pais¹; Maria Céu Espinheira¹; Eunice Trindade¹

1 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, ULS São João, Porto; 2 - Serviço de Pediatria, ULS Alto Ave, Guimarães; 3 - Serviço de Pediatria, ULS do Oeste, Caldas da Rainha

Introdução e Objectivos

A síndrome de Budd-Chiari (SBC) resulta da obstrução do fluxo venoso hepático, podendo levar a hipertensão portal e disfunção hepática progressiva. O diagnóstico atempado é desafiante devido à inespecificidade e variabilidade da apresentação clínica. Nos últimos dois anos, identificaram-se na nossa unidade três casos de SBC com apresentações clínicas e graus de gravidade distintos. Pretende-se realçar a importância da semiologia e dos exames de imagem na abordagem inicial destes casos.

Descrição

Adolescente de 14 anos, antecedentes de obstipação com encoprese, admitida por dor abdominal, intolerância alimentar e perda ponderal. Exame de imagem evidenciou trombose da veia supra-hepática direita. Realizada investigação etiológica com critérios de diagnóstico para síndrome antifosfolipídica.

Adolescente de 15 anos, com perturbação do desenvolvimento intelectual e nefropatia de refluxo, admitida por hemorragia digestiva alta por rotura de varizes esofágicas secundárias a hipertensão portal no contexto de hepatopatia crónica cirrótica de etiologia indeterminada. Estudo imagiológico subsequente viria a revelar trombose da veia supra-hepática direita e do ramo direito da veia hepática. Atualmente, mantém-se sob anticoagulação, sem novos episódios hemorrágicos e ascite controlada.

Adolescente de 15 anos, com asma medicada, admitido por saciedade precoce e distensão abdominal progressiva. Identificada trombose extensa das veias supra-hepáticas e do ramo esquerdo da veia porta, hipertrofia do lobo caudado e nódulos regenerativos hepáticos. No estudo etiológico, identificou-se trombofilia com mutação heterozigótica da proteína C. Veio a necessitar de transplante hepático por ascite incontrolável.

Conclusão

Os casos apresentados ilustram a variabilidade fenotípica da SBC. A inespecificidade dos sintomas pode dificultar o diagnóstico e atrasar a intervenção terapêutica. Assim, a SBC deve ser considerada no diagnóstico diferencial de crianças e adolescentes com doença hepática inexplicada, particularmente na presença de ascite, hepatomegalia ou hipertensão portal. O diagnóstico precoce exige um elevado grau de suspeição, sendo os exames de imagem fundamentais para confirmar a obstrução venosa hepática.

Palavras-chave : Hepatologia, Síndrome Budd-Chiari

CO 07 - (1967) - COLESTASE NEONATAL: DIFERENCIAÇÃO DIAGNÓSTICA E CLÍNICA DA ATRÉSIA DAS VIAS BILIARES

Carlotta Sapia¹; Íris Fonseca¹; Inês Tovim¹; Diana Amaral¹; Filomena Cardoso²; Paula Rocha¹; Sofia Bota²; Rita Machado¹; Isabel Afonso²; Cristina Gonçalves²

1 - Área de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José; 2 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José

Introdução e Objectivos

A colestase neonatal é sempre patológica e requer diagnóstico célere, sendo crucial distinguir a atresia das vias biliares (AVB) pela possibilidade de tratamento cirúrgico atempado para otimizar o prognóstico.

Objectivos: Caracterizar e comparar as manifestações clínicas, laboratoriais e imagiológicas de lactentes com colestase neonatal internados num centro pediátrico terciário, diferenciando **AVB de outras etiologias**.

Métodos

Estudo descritivo e retrospectivo, incluídos 40 lactentes (<4 meses) internados entre 2017 e 2024 com colestase neonatal. Excluíram-se doentes com colestase multifactorial internados em cuidados intensivos. Recolhidos dados clínicos, laboratoriais imagiológicos e terapêuticos. Realizada análises estatística descritiva e inferencial.

Resultados

AVB foi o diagnóstico mais frequente (18/40, 45%), seguida da colestase genética/metabólica (8/40, 20%) e infecciosa (5/40, 12,5%), destacando-se a infeção por CMV(5,12.5%). Os doentes com AVB foram admitidos em mediana aos 50 dias (IQR: 27–59) e os restantes aos 48 dias (IQR: 26–68) ($p=0,673$).

As fezes acólicas foram mais frequente na AVB (72%;13/18) face aos restantes diagnósticos (41%;9/22) ($p=0,048$).

Analicamente, a GGT foi significativamente mais elevada nos doentes com AVB em comparação com outras etiologias ($p = 0,001$), não se registando diferenças nos restantes parâmetros avaliados. A ecografia sugeriu AVB em 72,2%(13/18) dos lactentes com este diagnóstico, mas em 4 doentes com outro diagnóstico final (4/22) há referência no relatório a vesícula colapsada ou sinal da corda. A maioria dos doentes com AVB (16/18, 89%) foi submetida portoenterostomia de Kasai. Dos restantes, um teve alta contra parecer médico e outro foi encaminhado diretamente para transplante por hipertensão portal grave. Três doentes foram transplantados, todos com AVB. Registou-se um óbito num lactente com com imunodeficiência combinada grave (SCID).

Conclusão

A AVB foi a principal causa de colestase, alinhando-se com a literatura, e distinguindo-se das outras etiologias pela maior frequência de fezes acólicas, valores mais elevados de GGT e achados ecográficos compatíveis. Destaca-se que alguns doentes sem AVB também apresentavam achados imagiológicos sugestivos desta entidade.

Palavras-chave : atresia das vias biliares, colestase neonatal

CO 08 - (1972) - LEPTOSPIRA E HEPATITE AUTOIMUNE: CAUSA OU TRIGGER?

Tatiana Moreira¹; Beatriz De Sousa²; Teresa Lopes Magalhães^{1,3}; Helena Pinto⁴; Mariana Rodrigues⁵; Rita Gonçalves Amorim¹; Isabel Pinto Pais¹; Maria Céu Espinheira¹; Eunice Trindade¹

1 - Unidade de Gastroenterologia e Nutrição Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João; 2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Alto Ave; 3 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Oeste; 4 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João; 5 - Unidade de Reumatologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João

Introdução e Objectivos

A hepatite autoimune (HAI) é uma doença hepática inflamatória crónica caracterizada pela presença de autoanticorpos contra os hepatócitos, com espectro de apresentação muito variável. Algumas infeções podem desencadear ou exacerbar resposta autoimune, não sendo fácil o diagnóstico diferencial.

Descrição

Criança de 9 anos, sexo masculino, saudável, com lesão cutânea dolorosa na coxa esquerda com 15 dias de evolução e dificuldade na mobilização do membro inferior. A lesão surgiu após dormir no chão em ambiente rural. Sem febre ou outros sintomas associados. Ao exame físico, era evidente lesão eritematosa, dura, muito dolorosa, com centro escuro, sugestiva de escara de inoculação, e lesões equimóticas dispersas nos membros inferiores. Analiticamente apresentava leucocitose (17280/ μ L), citólise (7xnormal) e PCR 15 mg/L. A criança foi internada por celulite extensa da coxa, sob cefuroxima endovenosa. Durante o internamento, ocorreu agravamento das lesões cutâneas, dor abdominal intensa, hematúria macroscópica e hematoquézias, associada a citocolestase, hipergamaglobulinemia e coagulopatia de consumo. Do estudo etiológico, a destacar ASMA positivos (anti-actina+), ANCA PR3 positivo (67U/mL) e ANA 1/320 padrão mosqueado. Realizou transfusão de plasma fresco, concentrado de fator XIII, e iniciou corticoterapia por suspeita de loxoscelose. Verificada melhoria clínica e analítica progressiva. Após a alta foi conhecido resultado positivo de leptospira na urina. Foi iniciada redução da corticoterapia com nova subida das transaminases. A criança foi reinternada um mês após a alta por recidiva da hematúria macroscópica, tendo a cistoscopia sido compatível com cistite incrustada; foi realizada biopsia hepática no mesmo tempo anestésico, que mostrou lesões necroinflamatórias (à data sem alterações das provas de função hepática e sob corticoterapia há 1 mês).

Conclusão

Este caso ilustra uma rara associação entre infeção por *Leptospira* e HAI, sugerindo um possível mimetismo molecular como *trigger* da resposta autoimune hepática. A evolução, com *flare* após tentativa de redução e resposta favorável com manutenção da corticoterapia, reforça o diagnóstico de HAI.

Palavras-chave : Hepatite autoimune, Leptospirose, autoimunidade, criança

CO 09 - (1982) - DEFICIÊNCIA GRAVE DE VITAMINA D E COMPLICAÇÕES ÓSSEAS NA PFIC1: PERSPETIVA DE UMA PEQUENA SÉRIE DE CASOS

Joana Vasconcelos¹; Filomena Cardoso¹; Sofia Bota¹; Sara Nóbrega¹; Marta Soares²; Paula Rocha³; Cristina Gonçalves¹; Isabel Afonso¹

1 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal; 2 - Unidade de Pediatria, Hospital de Faro, Unidade Local de Saúde do Algarve, Portugal; 3 - Unidade de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José, Lisboa, Portugal

Introdução e Objectivos

A Colestase Intra-Hepática Progressiva Familiar Tipo 1 (PFIC1) é uma doença rara, caracterizada por colestase crónica, causando má progressão ponderal e deficiência de vitaminas lipossolúveis. A alteração do metabolismo dos ácidos biliares na PFIC1 e a má absorção associada à colestase comprometem a biodisponibilidade da vitamina D, dificultando a mineralização óssea, com aumento do risco de raquitismo, osteomalácia e fraturas.

Este estudo teve como objetivo caracterizar os níveis de vitaminas lipossolúveis e o metabolismo ósseo em crianças com PFIC1.

Métodos

Foram colhidos os dados demográficos, clínicos e laboratoriais relacionados com o metabolismo ósseo de doentes com diagnóstico de PFIC1 confirmado geneticamente

Resultados

Analisámos quatro casos de PFIC1 (50% sexo masculino, idade mediana ao diagnóstico: 7 meses / atual: 7.5 anos). Todos os doentes apresentaram deficiência grave de vitaminas lipossolúveis, com níveis de vitamina D indetetáveis, apesar da suplementação. Vitamina A (mediana inicial: 47µg/dL; máximo: 54µg/dL; mínimo: 37,5µg/dL/ mediana atual: 42,5µg/dL; máximo: 50,6µg/dL; mínimo: 5,3µg/dL; normal: 20-60µg/dL), Vitamina D (mediana inicial: 8ng/mL; máximo: 12,4ng/mL; mínimo: <4ng/mL/ mediana atual: 6ng/mL; máximo: 11,2ng/mL; mínimo: <3ng/mL; normal: >10ng/mL), Vitamina E (mediana inicial: 250µg/dL; máximo: 602µg/dL; mínimo: 111,6µg/dL/ mediana atual: 439µg/dL; máximo: 486µg/dL; mínimo: 288,7µg/dL; normal: 300-900µg/dL). PTH: Elevada em todos os casos (mediana: 359pg/mL; máximo: 444,6pg/mL; mínimo: 122pg/mL; normal: 11-60pg/mL), compatível com hiperparatiroidismo secundário. Cálcio e fosfato: Normal. Todos os doentes necessitaram de suplementação com doses elevadas de vitaminas lipossolúveis, incluindo calciferol, mas a normalização dos níveis de vitamina D e PTH não foi alcançada, apesar da normalização dos níveis de vitamina A e E. Dois doentes sofreram fraturas ósseas após traumatismo ligeiro.

Conclusão

Os doentes com PFIC1 apresentam deficiência grave de vitamina D e hiperparatiroidismo secundário, apesar da suplementação. Os relatos sobre metabolismo ósseo na PFIC1 continuam escassos na literatura, reforçando a necessidade de estudos nesta temática.

Palavras-chave : PFIC1, Vitamina D

CO 10 - (1989) - ASSOCIAÇÃO ENTRE COLANGITE ESCLEROSANTE PRIMÁRIA E DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL EM IDADE PEDIÁTRICA - ESTUDO MULTICÊNTRICO

Maria Do Céu Espinheira¹; Cristina Gonçalves²; Filomena Xcardoso³; Sofia Bota³; Sandra Ferreira⁴; Teresa Botelho⁴; Ermelinda Santos Silva⁵; Francisco Mourão⁵; Andreia Ribeiro⁵; Rute Gonçalves⁶; Filipa Neiva⁷

1 - Centro Hospitalar Universitário São João; 2 - Hospital Dona Estefânia - Centro Hospitalar Lisboa Central; 3 - Hospital Dona Estefânia (Centro Hospitalar Lisboa Central); 4 - Hospital Pediátrico de Coimbra; 5 - Centro Materno Infantil do Norte; 6 - Hospital Dr. Nélio Mendonça; 7 - Hospital de Braga

Introdução e Objectivos

A colangite esclerosante primária (CEP) é uma doença hepática crónica progressiva, caracterizada pela destruição dos ductos biliares intra e extra-hepáticos. Aproximadamente 5% a 10% dos doentes com doença inflamatória intestinal (DII) de início em idade pediátrica irão desenvolver CEP. Por outro lado, crianças com diagnóstico inicial de CEP, têm probabilidade acrescida de desenvolver DII.

Constitui objetivo do trabalho avaliar a prevalência da associação de CEP e DII em idade pediátrica no nosso país e caracterizar esta população quer na apresentação clínica quer na evolução da doença.

Métodos

Estudo multicêntrico, retrospectivo, dos doentes com associação das duas patologias, CEP e DII, seguidos em Unidades de Gastroenterologia Pediátrica nos últimos 5 anos.

Resultados

Foram identificados 48 doentes, 54% do sexo masculino, com idade mínima à apresentação clínica de 4 anos, quer da CEP quer da DII. 37% dos doentes foram inicialmente diagnosticados com DII e só posteriormente com CEP, 33% foram inicialmente diagnosticados com CEP e posteriormente DII e 29% tiveram diagnóstico simultâneo de ambas as patologias. A maioria dos doentes apresenta colite ulcerosa (73% dos casos). A apresentação clínica da patologia hepatobiliar consistiu em cito-colestase na maioria dos doentes (94%) e identificação de dilatação da via biliar em 2 doentes. A colangio-ressonância foi determinante ao diagnóstico de CEP em todos os doentes. Dos doentes com CEP, 92% foi tratada com ácido ursodesoxicólico, 2 deles com vancomicina. No seguimento a longo prazo foram detetadas complicações em 3 doentes (colangite aguda, colelitíase intra-hepática e pancreatite aguda por estenose da via biliar intra-pancreática). Nenhum doente foi submetido a transplante hepático em idade pediátrica.

Conclusão

A associação entre CEP e DII constitui uma preocupação, com apresentação clínica e progressão da doença mesmo em idade pediátrica. Apesar da gravidade clínica da colangite esclerosante, é limitada a intervenção terapêutica disponível e capacidade de interferir com o curso da doença.

Palavras-chave : Colangite esclerosante primária

CO 11 - (1944) - MELHORAR OS RESULTADOS DA GASTROSTOMIA EM IDADE PEDIÁTRICA: A IMPORTÂNCIA DA SELEÇÃO DOS DOENTES

Ana Isabel Barros¹; Joana Carvalho Queirós²; Francisco Mourão²; Ana Sofia Marinho¹; Rosa Lima²; Catarina Sousa¹

1 - Serviço de Cirurgia Pediátrica da Unidade Local de Saúde de Santo António; 2 - Serviço de Pediatria da Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução e Objectivos

A colocação de gastrostomia é uma intervenção frequente perante dificuldades alimentares secundárias a múltiplas patologias. A técnica de colocação via percutânea endoscópica (PEG) é a gold-standard. Porém, em casos de deformidade da coluna moderada/grave, pode não ser a mais adequada dado risco acrescido de complicações. Em alternativa, técnicas videoassistidas são opções seguras. Este estudo visa identificar os casos em que é pertinente a colaboração da Cirurgia Pediátrica (CP) e avaliar o sucesso obtido nas técnicas utilizadas.

Métodos

Realizada uma análise retrospectiva dos pacientes pediátricos submetidos a colocação de gastrostomia pelos serviços de Gastroenterologia e/ou CP entre janeiro/2020 a dezembro/2024. Foram recolhidos dados demográficos, antecedentes pessoais, técnica de colocação e motivo de referência para CP.

Resultados

Incluíram-se 58 doentes, 55% do sexo feminino, com idade mediana de 3 anos aquando da colocação da gastrostomia. O apoio de CP foi solicitado em 22% dos casos, pelos seguintes motivos: escoliose (n=8), ausência de janela endoscópica segura (n=2), antecedentes de peritonite (n=1) e indicação para colecistectomia concomitante (n=1). Nos casos de escoliose moderada/grave (n=14), houve referência para CP em 57% dos pacientes.

A colocação de gastrostomia foi realizada por via endoscópica foi bem sucedida em 95% (n=55). Nos restantes (n=3), 2 referenciados por escoliose e um por indicação para colecistectomia, procedeu-se a colocação de PEG videoassistida (n=2) e gastrostomia de Stamm videoassistida (n=1).

Conclusão

A colocação de gastrostomia via endoscópica é o método de eleição com elevada taxa de sucesso. Em pacientes com escoliose moderada/severa, pode-se verificar uma alteração do posicionamento gástrico, limitando consequentemente a utilização desta técnica e tornando essencial o apoio cirúrgico. Atendendo aos resultados, estes casos beneficiam duma primeira tentativa de colocação de PEG na presença do cirurgião, permitindo em caso de insucesso, conversão imediata para PEG videoassistida ou outra abordagem alternativa, garantindo maior sucesso no mesmo ato anestésico.

Palavras-chave : Gastrostomia, Videoassistida, Via Percutânea, Cirurgia Pediátrica, Escoliose



CO 12 - (1950) - SÍNDROME DE COATS PLUS – UM DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO

Cláudia Arriaga¹; Juliana Roda¹; Carla Maia¹; Joana Azevedo¹; Ricardo Ferreira¹; Susana Almeida¹

1 - Hospital Pediátrico de Coimbra - ULS Coimbra

Introdução e Objectivos

O Síndrome de Coats Plus (SCP) é uma doença rara (incidência 1/1.000.000) autossómica recessiva de atingimento multissistémico, caracterizada por alterações dermatológicas, hematológicas, osteopenia, vasculopatia retiniana, hipertensão portal e angiectasias gastrointestinais.

O Bevacizumab (anti-fator de crescimento endotelial vascular humano), é um anticorpo monoclonal recombinante humanizado com acção anti-angiogénese.

Descrição

Adolescente de 16 anos, com diagnóstico de SCP aos 9 anos (2 variantes no gene CTC1 herdadas em heterozigotia composta). Atingimento multissistémico progressivo: citopenias (anemia macrocítica e trombocitopenia); telangiectasias e exsudatos retinianos; múltiplas fraturas patológicas; microcalcificações cerebrais e microangiopatia.

Aos 14 anos apresenta episódios recidivantes de hemorragia digestiva alta com necessidade de transfusão. Cintigrafia positiva para Divertículo de Meckel que foi excisado. Contudo, manteve necessidade de suporte transfusional quinzenal/semanal, com hemoglobina <7,5g/dl e perfusões intermitentes de octreótido. Sem estigmas de hipertensão portal.

Avaliações endoscópicas seriadas e videocápsula revelaram angiectasias no antro gástrico, duodeno e jejuno. Submetida a quatro sessões de fulguração endoscópica com argón-plasma, com melhoria transitória. Colonoscopia total sem lesões.

Inicia terapêutica com Bevacizumab sistémico (5 mg/kg) a cada duas semanas, após consentimento informado. Houve uma resposta positiva com redução da necessidade de suporte transfusional para seis semanas de intervalo. Não se registaram efeitos adversos. Reavaliação endoscópica aos três meses com melhoria das angiectasias gástricas e duodenais, sem evidência de hemorragia ativa.

Conclusão

Trazemos este caso à discussão, pela sua raridade, gravidade e desafio terapêutico. Além da limitação das técnicas endoscópicas as opções terapêuticas descritas na literatura são escassas e *off-label*.

A terapêutica com Bevacizumab, não aprovada para esta indicação, levanta questões clínicas e éticas. No entanto, a resposta neste caso permite à nossa doente manter uma qualidade de vida que de outro modo seria impossível.

Palavras-chave : Hemorragia digestiva, Síndrome de Coats Plus, Bevacizumab

CO 13 - (1962) - DESAFIOS NA GESTÃO DE COMPLICAÇÕES DA PANCREATITE AGUDA EM IDADE PEDIÁTRICA

Beatriz De Sousa^{1,2}; Teresa Lopes De Magalhães^{1,3}; Tatiana Moreira¹; Rita Gonçalves Amorim¹; Isabel Pinto Pais¹; Maria Céu Espinheira¹; Pedro Moutinho⁴; Eunice Trindade¹

1 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, ULS São João, Porto; 2 - Serviço de Pediatria, ULS Alto Ave, Guimarães; 3 - Serviço de Pediatria, ULS do Oeste, Caldas da Rainha; 4 - Serviço de Gastroenterologia, ULS São João, Porto

Introdução e Objectivos

A Pancreatite Aguda (PA) é uma condição inflamatória rara em idade pediátrica, podendo levar ao aparecimento de complicações graves com envolvimento multissistémico. O reconhecimento precoce das complicações e a sua gestão, frequentemente complexa, são essenciais para o sucesso na abordagem destes casos.

Descrição

Apresentam-se três casos que ilustram a diversidade das complicações da PA. Adolescente de 16 anos, obeso, com PHDA, patologia depressiva, enxaqueca hemiplégica e infeção recente por COVID-19, desenvolveu pancreatite aguda necro-hemorrágica (necrose >90%) com insuficiência pancreática endócrina e exócrina, além de encefalopatia de Wernicke, lesão renal aguda, derrame pleural bilateral e trombose venosa. Evoluiu com formação de pseudoquisto volumoso com necessidade de drenagem endoscópica com colocação de prótese LAMS.

Criança de 7 anos, sem antecedentes relevantes, apresentou pancreatite aguda necrotizante complicada por trombose da veia esplénica. Evoluiu com formação de pseudoquisto pancreático volumoso com necessidade de drenagem endoscópica e colocação de *pigtails*. Durante o seguimento em consulta, a colangio-RM evidenciou atrofia do corpo e cauda pancreáticos, sem coleções pancreáticas.

Criança de 9 anos, com pancreatite aguda necro-hemorrágica com extensa coleção peripancreática resolvida com tratamento conservador. Em exames de controlo imagiológico subsequentes observou-se progressiva reabsorção do líquido peripancreático sem ocorrência de complicações.

Conclusão

A PA apresenta-se como uma condição de etiologia variada, exigindo uma investigação metódica e abordagem individualizada. Embora a evolução seja geralmente favorável com tratamento de suporte, as complicações, ainda que raras, podem ser graves. Os três casos descritos sublinham a importância de uma abordagem multidisciplinar, incluindo procedimentos endoscópicos minimamente invasivos, suporte nutricional e controlo metabólico rigoroso.

Palavras-chave : Procedimentos endoscópicos, Pancreatite aguda

CO 14 - (1966) - HEMORRAGIA GASTROINTESTINAL POR VARIZ DUODENAL – A PROPÓSITO DE UM CASO CLINICO

Margarida Roquette¹; Maria Limbert¹; Daniel Conceição²; Sofia Bota³; Maria Filomena Cardoso³; Cristina Gonçalves³; Joana Saiote⁴; Isabel Afonso³

1 - Departamento de Pediatria, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2 - Departamento de Gastroenterologia, IPO Lisboa; 3 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátricas, Área de Pediatria, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde S. José; 4 - CRI Gastroenterologia HSAC, Unidade Local de Saúde S. José

Introdução e Objectivos

As varizes duodenais são raras e de identificação difícil, contudo imperiosa, pelo risco de hemorragia grave com elevada mortalidade. A laqueação elástica é a primeira linha de terapêutica no caso de varizes esofágicas, no entanto não há protocolos definidos para o tratamento de varizes não esofágicas nas crianças. A injeção de cianoacrilato é uma opção terapêutica, mas apresenta o risco de complicações como úlcera, sépsis, recidiva da hemorragia ou embolismo.

Descrição

Criança de 5 anos com quadro agudo de hematemeses e hematoquezias. À admissão apresentava sonolência, palidez cutânea, hipotensão e esplenomegalia. Analiticamente Hb 7 g/dL, lactato 4.4 mmol/L e acidose metabólica. Efectuada lavagem com saída de laivos de sangue. Por choque hipovolémico, foi realizada expansão com soluto isotónico, concentrado eritrocitário e iniciou perfusão de esomeprazol e octreótido. Realizada Angio-TC abdominal que revelou cavernoma da veia porta com colateralização venosa tortuosa no hilo hepático. EDA- cordões varicosos de grandes dimensões no esófago, fundo e pequena curvatura gástrica. No face anterior do bulbo visualizada lesão abaulada com ulceração e ponteado hematinico. foram aplicados 2 clips observando-se hemorragia de alto débito com necessidade de protocolo de transfusão maciça. Efectuada injeção de polidocanol a 2% com diminuição da hemorragia. Após revisão das imagens reconheceu-se variz ectópica bulbar tendo sido realizada escleroterapia com cianoacrilato (Histoacryl®) com lipiodol, e aplicação de pó hemostático Endoclot, com sucesso. Por fibrose do recesso de Rex, foi realizado TIPS combinado trans-esplénico e trans-jugular. Endoscopia de reavaliação 6 meses depois revela varizes gástricas, não se identificando variz bulbar.

Conclusão

As varizes duodenais localizam-se preferencialmente na serosa, dificultando a sua identificação endoscópica. A abordagem terapêutica não é linear, sendo a escleroterapia com cianoacrilato uma opção, no entanto implica treino específico. Existem poucos casos de hemorragia por variz duodenal descritos em idade pediátrica - este caso reforça a necessidade de uma abordagem e avaliação multidisciplinar.

Palavras-chave : variz duodenal, variz ectópica, cianoacrilato

CO 15 - (1987) - ENDOCUT NA ENDOSCOPIA TERAPÊUTICA: RELATO DE DOIS CASOS PEDIÁTRICOS

Maria Limbert¹; Margarida Roquette¹; Filomena Cardosa²; Sofia Bota²; Gonçalo Ramos³; Isabel Afonso²

1 - Departamento de Pediatria, Hospital de Cascais Dr. José e Almeida; 2 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátricas, Área de Pediatria, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde S. José, Lisboa; 3 - Centro de Responsabilidade Integrada de Gastroenterologia, Hospital Santo António dos Capuchos, Unidade Local de Saude S. José. Lisboa

Introdução e Objectivos

A eletrocirurgia está descrita em procedimentos terapêuticos de endoscopia digestiva, como esfínterectomia endoscópica, polipectomia, miotomia endoscópica, ressecção endoscópica e disseção endoscópica da mucosa. Pode ainda ser utilizada na estenose esofágica refratária. Descrevem-se 2 casos em que esta técnica foi aplicada.

Descrição

Caso Clínico 1

Criança de 4 anos, com estenose esofágica complexa após ingestão de caustico, que condicionava disfagia significativa permitido apenas a ingestão de líquidos. Na endoscopia, observou-se um septo mucoso no esófago distal, condicionando 2 lúmens. Efetuou-se septotomia com needle Knife que decorreu sem intercorrências e permitiu iniciar com segurança um programa de dilatações esofágicas.

Caso Clínico 2

Lactente de 9 meses, submetida a correção cirúrgica de atresia do esófago. Apresentava estenose esofágica marcada na zona de anastomose sendo submetida a 2 dilatações com velas de Savary 5 e 6 mm. Na terceira endoscopia realizada observou-se oclusão total do lúmen esofágico por membrana no local da anastomose. Após confirmação de transiluminação da membrana, com endoscopia por via anterógrada (oral) e retrógrada (por gastrostomia), procedeu-se a incisão com needle Knife, com permeabilização luminal, que decorreu sem intercorrências, e permitiu reiniciar o programa de dilatações.

Atualmente ambas as crianças já se encontram com alimentação exclusiva por boca

Conclusão

Com estes dois casos pretendemos mostrar duas situações em que a dissecação endoscópica mostrou ser uma técnica segura e eficaz permitindo a resolução de estenoses do esófago, com características particulares, evitando assim a necessidade de terapêutica cirúrgica, esta com muito maior morbilidade. É importante referir que esta técnica requer experiência endoscópica diferenciada

Palavras-chave : endocut, dilatação, esófago

CO 16 - (1970) - TRATAMENTO CIRÚRGICO DE OBESIDADE EM ADOLESCENTES: EXPERIÊNCIA DE UMA EQUIPA MULTIDISCIPLINAR

Ana Oliveira Lemos¹; Carla Vasconcelos²; Tiago Tuna³; Miguel Campos³; Susana Corujeira¹

1 - Serviço de Pediatria, UAG da Mulher e Criança, ULS São João; 2 - Serviço de Nutrição, ULS São João; 3 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, ULS São João

Introdução e Objectivos

A obesidade é uma das doenças crónicas mais frequentes em pediatria. Associa-se a alterações anatómicas, cardiovasculares e do metabolismo, prejudiciais à saúde. A cirurgia bariátrica e metabólica (CBM) é um tratamento eficaz e seguro da obesidade e comorbilidades. Este trabalho pretende avaliar a perda ponderal, resolução de comorbilidades e complicações operatórias em adolescentes com obesidade grave após realização de CBM.

Métodos

Análise retrospectiva dos dados dos adolescentes submetidos a CBM para tratamento de obesidade entre 2013 e 2024. Foram incluídos dados sociodemográficos, avaliação antropométrica pré e pós cirúrgica, comorbilidades e complicações operatórias.

Resultados

Incluídos 62 adolescentes (69,4% sexo feminino; idade mediana 17 anos [15-19]). Realizada gastrectomia vertical laparoscópica em 61 e bypass gástrico num doente.

Pré cirurgia, o peso e IMC medianos eram 123,3Kg (85,2-182,0Kg) e 44,3Kg/m² (32-61,9Kg/m²), respetivamente.

Os doentes apresentavam pelo menos uma comorbilidade, sendo as mais frequentes esteatose hepática associada à disfunção metabólica [EHADM] (85,5%), dislipidemia (64,5%), síndrome de apneia obstrutiva do sono [SAOS] (21,0%), hipertensão arterial [HTA] (17,7%) e pré-diabetes (16,1%). A mediana de seguimento após cirurgia foi de 17,5 meses (2-58). Aos 6 meses (n=55) a perda ponderal mediana foi de 30,5 kg (23,8% redução IMC); aos 12 meses (n=47) 39,8Kg (31,0% redução IMC) e aos 2 anos (n=23) 37Kg (29,8% redução IMC). Aos 2 anos, 39% dos doentes (n=9) tiveram novo ganho ponderal.

Ocorreu redução das comorbilidades, sobretudo após 6-12 meses da cirurgia. Aos 12 meses ocorreu remissão de pré-diabetes em 87,5% dos doentes, dislipidemia em 75,9%, HTA em 71,4%, SAOS em 63,6% e EHADM em 63,2%.

Não ocorreram complicações peri-operatórias. Onze doentes (17,7%) desenvolveram litíase biliar durante o seguimento (5 submetidos a colecistectomia).

Conclusão

Os adolescentes submetidos a CBM apresentaram redução significativa de comorbilidades cardio-metabólicas. Não ocorreram complicações perioperatórias. Estes dados reforçam a eficácia e segurança deste procedimento para tratamento da obesidade grave em idade pediátrica.

Palavras-chave : cirurgia bariátrica e metabólica, obesidade pediátrica, perda de peso

CO 17 - (1953) - A DIETA ISENTA DE GLÚTEN NA INFÂNCIA E ADOLESCÊNCIA: PRINCIPAIS DIFICULDADES E FATORES INFLUENCIADORES

Adriana Cruz Afonso Romano¹; Mário Ribeiro¹; Diana Rita Oliveira^{1,2}; Joana Vilaça^{1,2}; Filipa Neiva^{1,2}

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga; 2 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátrica

Introdução e Objectivos

A Doença Celíaca (DC) é uma doença autoimune crónica que exige uma dieta isenta de glúten, representando um desafio significativo na vida dos celíacos. Este trabalho tem como principal objetivo a avaliação das dificuldades relatadas no cumprimento da dieta pelos doentes celíacos, bem como os fatores influenciadores das mesmas, visando a implementação de medidas para a sua mitigação.

Métodos

Realizou-se um estudo observacional transversal com questionário online, Celiac Disease Questionnaire, ferramenta validada na população portuguesa, aplicado a celíacos seguidos em Gastroenterologia Pediátrica de um hospital terciário. Os cuidadores responderam se criança < 10 anos, enquanto os adolescentes ≥ 10 anos responderam autonomamente. Análise estatística: SPSS 29® ($\alpha=0,05$).

Resultados

Obtiveram-se 39 respostas (17 cuidadores, 22 adolescentes), correspondentes a celíacos com idades entre 3-18 anos. Mediana de idade ao diagnóstico 5 anos (IIQ 7-3). Dos cuidadores, 2,6% tinham ensino primário, 10,3% básico, 53,8% secundário e 33,3% superior. A maioria estava empregada (89,7%).

A adesão total à dieta foi reportada por 82,1% dos participantes. Da amostra, 22,5% consideram a dieta difícil de cumprir. 57,5% referiu raramente ter refeições fora de casa. As principais dificuldades incluíram: falta de produtos sem glúten a preços acessíveis (17,9%), indisponibilidade em locais públicos (48,7%) e risco de contaminação cruzada (12,8%). Quanto às refeições fora de casa, as principais barreiras foram a oferta limitada de estabelecimentos adequados (46,2%) e a falta de informação e preocupação do staff (33,3%).

Não houve evidência de que a escolaridade dos cuidadores influencie a adesão à dieta ($p=0,06$; $p=0,72$) ou que a idade ao diagnóstico tenha impacto direto ($p=0,127$; $p=0,439$). A escolaridade correlacionou-se negativamente com a percepção da facilidade da dieta, mas sem significância estatística ($p=-0,182$; $p=0,267$).

Conclusão

O acompanhamento especializado de crianças e jovens com DC é essencial para a adesão à dieta e gestão das dificuldades diárias, prevenindo carências nutricionais e complicações associadas.

Palavras-chave : Doença Celíaca, Dieta isenta de glúten

CO 18 - (1946) - GASTROSTOMIAS EM IDADE PEDIÁTRICA – A EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL DE NÍVEL III

Joana Carvalho Queirós¹; Ana Barros²; Francisco Ribeiro Mourão³; Helena Moreira Silva³; Marta Tavares³; Rosa Lima³

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2 - Serviço de Cirurgia, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António

Introdução e Objectivos

A nutrição de doentes neurologicamente comprometidos por via oral é um desafio. A alimentação por gastrostomia permite otimizar a nutrição e prevenir complicações, permitindo uma melhoria clínica significativa e da qualidade de vida. A colocação de gastrostomia por via endoscópica percutânea (PEG) é uma alternativa segura à via cirúrgica, com conseqüente expansão da sua utilização na prática clínica.

Este trabalho pretende avaliar a experiência de um centro relativamente ao uso de PEG.

Métodos

Análise retrospectiva dos procedimentos realizados entre janeiro/2020 e dezembro/2024 numa unidade de gastroenterologia de um hospital terciário. Foram colhidos dados demográficos e clínicos dos doentes, nomeadamente a indicação, o tipo de procedimento e as complicações associadas.

Resultados

58 doentes colocaram PEG, 32 (55%) do sexo feminino, com uma idade mediana à data da colocação de 3,0 anos (mínimo 3 meses; máximo 16 anos). As principais patologias de base foram a encefalopatia epiléptica (34,5%), doença metabólica degenerativa (19,0%) e encefalopatia hipóxico-isquémica (15,5%). Em 98,3% dos doentes a gastrostomia foi colocada por via endoscópica e em 93,1% destes pelo método pull, com sucesso na primeira abordagem em 55 (94,8%) dos doentes. Não existiram complicações imediatas em nenhum caso. Ocorreram complicações/intercorrências tardias em 53,4% dos casos – 77,4% minor (entre elas 3 exteriorizações de sonda) e 22,6% major (1 deiscência do estoma, 3 migrações da campânula e 3 celulites com abscesso local). Em 2 doentes a evolução permitiu cessar o uso de gastrostomia de forma definitiva.

Conclusão

A PEG é um procedimento seguro e eficaz. A taxa de complicações major na nossa amostra foi de apenas 12%, facilmente resolvidas. Apesar das complicações, o ganho de qualidade de vida verificado nestas crianças e nas suas famílias é significativo e suporta o seu uso e crianças com indicação.

Palavras-chave : PEG, via endoscópica



CO 19 - (1954) - QUAL A RELEVÂNCIA DO DOSEAMENTO DA LIPOPROTEÍNA (A) EM IDADE PEDIÁTRICA – EXPERIÊNCIA DE 6 ANOS DE UM HOSPITAL DE NÍVEL II

Rita Carneiro Martins¹; Mariana Sá Pinto²; Lúcia Gomes¹; Joana Silva¹; Joana Ferreira³; Miguel Pinto Da Costa^{1,3}; Miguel Costa¹

1 - Serviço de Pediatria/Neonatologia da ULSEDV; 2 - Serviço de Pediatria/Neonatologia da ULSGE; 3 - Serviço de Patologia Clínica da ULSEDV

Introdução e Objectivos

A doença cardiovascular (DCV) é evolutiva e associa-se a fatores de risco (FR) passíveis de identificar e mitigar desde a idade pediátrica. Um valor de lipoproteína (a) (Lp(a)) aumentado é FR estabelecido e o seu rastreio está recomendado desde os 2 anos, sobretudo na presença de história familiar de DCV. No entanto, subsistem questões relativas à relevância desta pesquisa. O objetivo do estudo foi caracterizar a população de crianças seguidas em consulta de Pediatria/Nutrição que realizaram pesquisa Lp(a) e estabelecer a sua pertinência.

Métodos

Estudo retrospectivo descritivo e analítico de crianças com FR para DCV seguidas em consulta que realizaram pesquisa de Lp(a) entre 2018 e 2024. O estudo laboratorial define Lp(a) aumentada se $> 30\text{mg/dL}$.

Resultados

Incluídos 183 casos com idade média de 10.53 anos, 61.2% do sexo feminino. A maioria foi referenciada por obesidade (59%). O Colesterol Total encontrava-se $>P95$ em 47.5% dos casos (LDL-c 61.7% $>P95$ e HDL-c 17% abaixo do valor alvo) e Triglicérides 25.1% $>P95$. A mediana de valores da Lp(a) foi de 23.4 mg/dL, elevado em 41% das crianças rastreadas. Verificou-se associação estatisticamente significativa entre valores de Lp(a) aumentados e HDL baixo ($p < 0.001$), bem como correlação inversa significativa (quanto maior a LipoA, menor o HDL; $p < 0.001$). Constatou-se ainda relação estatisticamente significativa entre as crianças com Lp(a) aumentada e a história familiar de DCV e dislipidemia.

Conclusão

Este estudo revela que crianças com Lp(a) aumentada apresentam maior prevalência de HDL baixo e maior frequência de história familiar de fatores de risco para DCV e dislipidemia. Estes achados reforçam a importância da avaliação precoce da Lp(a) em crianças com história familiar de DCV ou alterações do perfil lipídico, permitindo uma vigilância mais adequada e a implementação de estratégias terapêuticas mais eficazes.

Palavras-chave : Lipoproteína (a), Dislipidemia, Risco cardiovascular

CO 20 - (1971) - O IMPACTO DA TERAPÊUTICA COMBINADA NA REMISSÃO SUSTENTADA DA ESOFAGITE EOSINOFÍLICA EM IDADE PEDIÁTRICA

Rita Bianchi De Aguiar¹; Ana Miguel Silva¹; Rita Capão Filipe¹; Francisco Mourão²; Helena Silva²; Rosa Lima²; Marta Tavares²

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António (CMIN-ULSSA), Porto, Portugal; 2 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, CMIN-ULSSA, Porto, Portugal

Introdução e Objectivos

A esofagite eosinofílica (EoE) é uma doença crónica imunomediada. A taxa de remissão sob monoterapia diminui ao longo do tempo e a atopia/exposição ambiental pode desencadear recidivas clínicas. A terapia combinada é utilizada em adultos, mas há poucos dados sobre o seu uso em idade pediátrica. Este estudo teve como objetivo avaliar a eficácia do tratamento combinado na EoE pediátrica, comparado à monoterapia.

Métodos

Estudo retrospectivo de doentes pediátricos com EoE seguidos num hospital terciário entre 2010-2024. Foram analisados dados demográficos, achados endoscópicos, histológicos, tratamento e evolução.

Resultados

Foram incluídos 52 doentes, 69% do sexo masculino, com mediana de idade de início de sintomas de 10,5 anos (IQR: 7–14) e ao diagnóstico de 11 anos (IQR: 7–16). 32,7% tinham comorbilidades alérgicas. A disfagia foi o sintoma mais frequente (65,4%), seguida de impactação alimentar (50,0%), dor abdominal (26,9%) e dispepsia (25,0%). O tempo entre início dos sintomas e diagnóstico foi superior a 12 meses em 67,3%. 94% dos casos tinha alterações endoscópicas, sendo a estriação esofágica a mais comum (80,8%) e a estenose esofágica em 15,4%. O tratamento combinado com corticoides (CCT) associado a inibidor da bomba de prótons (IBP), dieta ou ambos foi usado em 38,4%, enquanto 61,5% receberam monoterapia (IBP-48,1%, CCT isolado-9,6%, dieta-3,8%). A adesão à evicção alimentar foi baixa (42,9%). Houve melhoria clínica em 92,3% e remissão histológica sustentada em 81,6%, superior na terapia combinada (93,1%) versus monoterapia (62,5%). Apenas 3,8% dos doentes necessitaram de dilatação e 2 casos refratários foram propostos para dupilumab.

Conclusão

A terapêutica combinada mostrou uma taxa de remissão histológica superior à monoterapia, sugerindo uma maior eficácia. Os doentes com comorbilidades alérgicas e sintomas graves beneficiaram de reforço terapêutico. Estes resultados mostram a importância do tratamento personalizado na EoE pediátrica.

Palavras-chave : Esofagite eosinofílica, Terapêutica combinada

3 E 4 DE ABRIL 2025
HOTEL DONA INÉS . COIMBRA
REUNIÃO ANUAL
DA SOCIEDADE PORTUGUESA
DE GASTROENTEROLOGIA,
HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO
PEDIÁTRICA



POSTERS

PO 01 - (1936) - SINDROME DOS VÔMITOS CÍCLICOS – ENTIDADE RARA E INESPECIFICA

Carlotta Sapia¹; Ana Araújo Carvalho¹; Beatriz Costa¹; Diana Amaral¹; Filomena Cardoso²; Margarida Almendra¹; Paula Rocha¹; Sandra Jacinto³; Sara Ferreira¹; Rita Machado¹

1 - Área de Pediatria Medica, Hospital D. Estefânia, ULS São José; 2 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Hospital D. Estefânia, ULS São José; 3 - Serviço de Neuropediatria, Hospital D. Estefânia, ULS São José

Introdução e Objectivos

Criança de 4 anos, sexo feminino, saudável, com episódios recorrentes de vômitos incoercíveis desde os 2 anos, acompanhados de prostração, hipertensão arterial (p95-99+5) e cefaleia, com duração de 5 dias e recuperação súbita. Estas crises, com padrão estereotipado e com períodos intercrise de duração variável e assintomáticos, motivaram múltiplas idas ao Serviço de Urgência e varios internamentos para controlo dos sintomas e estudo etiológico.

Descrição

Avaliação analítica sem hipoglicémia, cetonemia ou acidose. Perfil metabólico básico e estudo endocrinológico em crise sem alterações. Ecografia abdominal e renal com doppler sem alterações. ECG e ecocardiograma normais. TC-CE e RM-CE sem alterações. Eletroencefalograma com moderada lentificação sobre as regiões posteriores bilateralmente, sem atividade paroxística. A exclusão de outras patologias e a remissão completa dos sintomas e da hipertensão arterial no período intercrise sugeriu o diagnóstico de síndrome dos vômitos cíclicos (SVC) iniciando terapêutica com propranolol. Apresentou uma nova crise, iniciando precocemente terapêutica para equivalente migranoso, encurtamento da duração para 3 dias e iniciou manutenção com propanolo 5 mg 2id (0.4mg/kg/d). Trânsito gastrointestinal revelou atraso do esvaziamento gástrico e endoscopia digestiva alta documentou antro nodular e piloro com erosão; pesquisa Helicobacter pylori (Hp) positiva. Cumpriu erradicação com amoxicilina, claritromicina e IBP. A pesquisa de antigénio fecal para confirmação da erradicação foi negativa. Desde que iniciou profilaxia com propranolol 5 mg 2id, manteve-se 6 meses sem crises. Contudo, com a redução da dose para 5 mg 1id, reiniciou queixas e necessitou de internamento. A recorrência dos sintomas após redução da dose reforçou o diagnóstico de SVC. Retomou profilaxia com propranolol 10 mg 2id, mantendo-se assintomática até a data.

Conclusão

A SVC é rara e caracterizada por vômitos recorrentes alternados com períodos assintomáticos. Associação com hipertensão arterial é descrita, normalizando com resolução da crise. A recorrência após redução da dose de propranolol reforça o diagnóstico e necessidade de profilaxia adequada.

Palavras-chave : síndrome dos vômitos cíclicos, vômitos recorrentes

PO 02 - (1941) - A CRIANÇA COM VÔMITOS - UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Rafaela Dias Gonçalves¹; Marisa Silva Nunes¹; Rita Dos Santos Carvalho¹; Joana Cachão¹

1 - Hospital de São Bernardo, ULS Arrábida

Introdução e Objectivos

As náuseas e vômitos são sintomas frequentes, que motivam o recurso ao serviço de urgência pediátrica (SUP), e podem associar-se a múltiplas etiologias, de gravidade variável.

Descrição

Apresenta-se o caso de uma menina de 3 anos de idade, saudável, que recorreu ao SUP por vômitos diários após as refeições e dor epigástrica pós-prandial, com 1 mês de evolução.

Recorreu previamente múltiplas vezes ao SUP com esta sintomatologia, tendo sempre alta com o diagnóstico de gastroenterite aguda. Negava outros sintomas associados e não apresentava contexto epidemiológico de doença infecciosa.

À admissão, apresentava-se pálida, com mucosas secas, olhos encovados, tempo de preenchimento capilar superior a 3 segundos e com perda ponderal de 3 kg, sem outras alterações. Decidiu-se internamento para hidratação endovenosa, vigilância e investigação etiológica. Realizou avaliação analítica, TC-CE, serologias virais, urocultura e hemocultura, que não apresentaram alterações.

Durante o internamento, verificou-se que iniciava sempre vômitos alguns minutos após a ingestão de alimentos pastosos ou sólidos, com dor epigástrica associada. Após discussão com Gastroenterologia Pediátrica de hospital terciário, foi transferida para realização de endoscopia digestiva alta. O exame revelou lesões cicatriciais no esófago e estômago e estenose esofágica, de 16 a 19cm, com indicação para dilatação esofágica. Após 1 ano, ainda mantém acompanhamento em consulta de Gastroenterologia Pediátrica para realização de dilatações esofágicas seriadas.

Conclusão

Trata-se de uma estenose esofágica de origem desconhecida, provavelmente causada pela ingestão de substância cáustica, configurando uma emergência pediátrica. Este tipo de acidente pode provocar danos irreversíveis no trato gastrointestinal superior e levar a hospitalizações prolongadas, impactando significativamente a vida destas crianças. Fatores como o fácil acesso às substâncias e a falta de supervisão dos cuidadores contribuem para esses acidentes, tornando o diagnóstico desafiador. A identificação precoce e tratamento adequado são essenciais para minimizar complicações e garantir um desenvolvimento saudável da criança a longo prazo.

Palavras-chave : estenose esofágica, emergência, gastroenterologia, vômitos



PO 03 - (1956) - ESOFAGITE EOSINÓFÍLICA - CARACTERIZAÇÃO DA POPULAÇÃO PEDIÁTRICA NUM HOSPITAL NÍVEL III

Cláudia P. Gonçalves¹; Ana João Fernandes¹; Joana Vilaça^{1,2}; Diana Rita Oliveira^{1,2}; Filipa Neiva^{1,2}

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga; 2 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução e Objectivos

A esofagite eosinofílica (EEo) é uma doença inflamatória crónica, caracterizada por sintomas de disfunção esofágica e infiltração eosinofílica no epitélio escamoso esofágico.

O estudo tem como objetivo descrever a população com diagnóstico de EEo num hospital de nível III: dados demográficos, sintomatologia, opções terapêuticas e evolução.

Métodos

Estudo retrospectivo, observacional, que incluiu os doentes pediátricos diagnosticados com EEo entre janeiro de 2014 e dezembro de 2024.

Resultados

Foram incluídos 26 doentes, 85% do sexo masculino. Idade média ao diagnóstico de 10 anos (1-16 anos), tempo médio de seguimento 45 meses (6-120 meses). Relativamente a comorbilidades, um paciente com atresia esofágica operada, um com Diabetes Mellitus tipo 1 e 54% com antecedentes de atopia. História familiar de atopia presente em 58% da amostra.

Ao diagnóstico, 92% apresentava mais do que um sintoma, sendo o engasgamento predominante (69%), seguido da disfagia (54%) e impactação alimentar (50%). O achado endoscópico mais frequente foram as estrias longitudinais (39%), 19% com aspeto macroscópico normal; histologicamente, 8% apresentava critérios de duodenite eosinofílica. O número médio de endoscopias realizadas por doente foi 4 (variação 1-8).

A monoterapia foi escolhida como primeira linha terapêutica em 58% (31% iniciou inibidores da bomba de protões, 19% corticoide tópico deglutido), seguida da terapêutica dupla (35%) e terapêutica tripla (8%). Durante o seguimento, 62% necessitou de alterações no tratamento. Falha na adesão à terapêutica durante o seguimento reportada em 35% da amostra. Um doente iniciou Dupilumab. A remissão histológica foi atingida em 38%, apesar de 85% relatarem melhoria clínica durante o seguimento.

Conclusão

A EEo é uma patologia desafiante, principalmente pela dissociação clinico-histológica observada, mas também pela ausência atual de formulação tópica de corticoide específica.

Com este estudo pretende-se uma revisão dos doentes em seguimento na Unidade, e consequente reflexão acerca da possibilidade de otimização do seu seguimento.

Palavras-chave : Esofagite eosinofílica, Corticoide



PO 04 - (1957) - ESOFAGITE EOSINOFÍLICA: RECONHECEMOS O SEU IMPACTO NA QUALIDADE VIDA?

Joana Vilaça¹; Joana Neves¹; Diana Oliveira¹; Filipa Neiva¹

1 - Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução e Objectivos

A Esofagite Eosinofílica (EEo) é uma doença inflamatória crónica, com impacto substancial na qualidade de vida. Com o crescente diagnóstico, necessidade de recomendações de monitorização e desafio terapêutico, é essencial a avaliação do seu impacto na qualidade de vida.

Métodos

Estudo transversal unicêntrico, incluindo doentes com EEo. Aplicado uma adaptação portuguesa do Eosinophilic Esophagitis Impact Questionnaire (EoE-IQ) por contacto telefónico/pessoal. Os participantes responderam a onze questões sobre impacto pessoal, profissional e social, numa escala de likert de 5 pontos.

Resultados

Foram incluídos 26 doentes com EEo [84,6% (n=22) homens; idade média atual de 13,8 anos (4-19)], alergia alimentar conhecida em 23,1% (n=6), 57,7% (n=15) com marcha atópica.

O incómodo associado aos sintomas foi diário em 42,3% (n=11), com 34,6% (n=9) a manifestar preocupação diária em engolir ou se engasgar. Cerca de 69,2% (n=18) nunca sentiram vergonha associada aos sintomas da doença, 61,5% nunca tiveram preocupação em deglutir em público e 71,5% (n=19) nunca tiveram dificuldades nas atividades sociais associadas à EEo. Sem absentismo escolar pela da doença em 76,9% (n=20), 65,4% (n=17) nunca tiveram impacto no sono.

Encontrada diferença estatisticamente significativa quando comparada a frequência dos sintomas à qualidade de vida, nomeadamente no incómodo, na preocupação em engolir, engasgar bem como nas dificuldades sociais e relação com amigos ($p < 0,05$).

Não houve diferenças estatisticamente significativas em nenhum dos itens que avaliam a qualidade de vida em relação com impactação prévia, tratamento realizado ou tempo de sintomas antes do diagnóstico ($p > 0,05$).

Conclusão

O EoE-IQ é uma ferramenta simples de aplicar na prática clínica. Os autores sublinham o impacto negativo da EEo na qualidade de vida, realçando que a maior frequência de sintomas interfere com vários parâmetros da qualidade de vida. Assim, além de um desafio médico, a EEo é também um desafio psicológico e social, exigindo uma abordagem holística

Palavras-chave : Esofagite Eosinofílica, , Qualidade de vida

PO 05 - (1975) - FENÓTIPO ESTENÓTICO NA EOE PEDIÁTRICA: PARA LÁ DA EXPERIÊNCIA NO ADULTO

Ana Miguel Silva¹; Maria Rodrigues¹; Francisco Ribeiro Mourão¹; Helena Silva¹; Marta Tavares¹; Rosa Lima¹

1 - CMIN - Centro Materno Infantil do Norte

Introdução e Objectivos

A esofagite eosinofílica (EoE) é uma doença inflamatória crónica do esófago caracterizada por inflamação e remodelação tecidual. Ao contrário dos adultos, onde o fenótipo estenótico requer dilatação esofágica, em idade pediátrica este fenótipo pode ser reversível.

Métodos

Este estudo retrospectivo analisou associações entre as características clínicas da EoE estenótica e respostas terapêuticas, usando testes de Qui-quadrado para avaliar variáveis clínicas (idade no diagnóstico, tipo e dose de inibidores da bomba de prótons - IBP, comorbilidades e necessidade de dilatação).

Resultados

Foram analisados dados de 52 doentes (69% sexo masculino) entre 2010 e 2024, incluindo 8 casos com fenótipo estenótico. Observou-se associação significativa entre o sexo masculino e prevalência de estenose (57%, $p=0,019$). A estenose associou-se significativamente a doses mais elevadas de IBP (≥ 40 mg; $p=0,004$). Não houve associação entre gravidade da doença e idade no diagnóstico, comorbilidades (asma, rinite) ou doenças gastrointestinais ($p>0,05$). A idade inicial dos sintomas (maioritariamente entre 7-14 anos) e resposta ao primeiro tratamento também não mostraram significância estatística ($p>0,05$). Contudo, registou-se elevada taxa de reversão das estenoses com claro benefício do uso de corticosteroides. As dietas elementares obtiveram altas taxas de remissão histológica, sobretudo em terapêutica de resgate, com abordagens individualizadas aumentando respostas globais de 65% para 80%. Apenas 2 doentes (25%) necessitaram de dilatação.

Conclusão

Este estudo destaca a importância da terapêutica individualizada em casos graves de EoE pediátrica. Doentes do sexo masculino e aqueles com necessidade de doses elevadas de IBP ou dilatação esofágica constituem um subgrupo com fenótipo estenótico mais grave. Contrariamente aos adultos, na idade pediátrica a maioria dos doentes alcança remissão com tratamento médico conservador.

Palavras-chave : esofagite eosinofílica, Estenose, IBP, Corticoesteroides, dietas elementares

PO 06 - (1968) - LACERAÇÃO ESOFÁGICA NÃO TRAUMÁTICA

Teresa Lopes De Magalhães^{1,2}; Beatriz De Sousa^{1,3}; Tatiana Moreira¹; Rita Gonçalves Amorim¹; Isabel Pinto Pais¹; Maria Do Céu Espinheira¹; Eunice Trindade¹

1 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João, Porto; 2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Oeste, Caldas da Rainha; 3 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Alto Ave, Guimarães

Introdução e Objectivos

A laceração esofágica não traumática, ou *síndrome de Boerhaave*, é uma condição rara e potencialmente fatal que resulta da rutura espontânea do esófago, geralmente associada a um aumento súbito da pressão intra-abdominal. Todavia, em casos atípicos, pode ocorrer sem fatores precipitantes clássicos, como os vômitos ou trauma, dificultando o diagnóstico. A apresentação clínica, frequentemente inespecífica, inclui dor torácica ou abdominal intensas, sendo facilmente confundida com outras patologias, como pneumotórax, enfarte agudo do miocárdio ou costochondrite. O diagnóstico precoce e uma abordagem multidisciplinar são cruciais para prevenir complicações graves, como mediastinite e sépsis.

Descrição

Adolescente de 16 anos, sexo feminino, previamente saudável, recorreu ao Serviço de Urgência (SU) por dor torácica esquerda, com agravamento com a respiração e palpação local tendo sido diagnosticada com costochondrite e medicada com anti-inflamatório. Dois dias depois, retornou ao SU com dor retroesternal intensa com irradiação interescapular, associada a disfagia, sialorreia e anorexia. Negava outros sintomas ou fatores precipitantes. Os exames laboratoriais mostraram leucocitose ($12,18 \times 10^3/\mu\text{L}$) e proteína C-reativa elevada (10,11 mg/dL). A tomografia computadorizada torácica revelou espessamento do esófago distal. A endoscopia digestiva alta identificou laceração da mucosa esofágica e as biópsias foram compatíveis com esofagite eosinofílica. A doente foi internada e submetida a tratamento conservador com evolução favorável e alta hospitalar após 10 dias de internamento, sem complicações.

Conclusão

Este caso ilustra a importância de considerar a laceração esofágica como diagnóstico diferencial em jovens com dor torácica atípica associada a sintomas digestivos, mesmo sem fatores precipitantes clássicos conhecidos. O diagnóstico precoce permitiu uma abordagem conservadora eficaz, prevenindo complicações graves. O elevado índice de suspeição clínica e a gestão multidisciplinar foram determinantes para o desfecho favorável.

Palavras-chave : Síndrome de Boerhaave, Dor torácica, Esofagite eosinofílica

PO 07 - (1964) - APLV NO SEGUIMENTO DE VÓLVULO DO INTESTINO MÉDIO: UM CASO CLÍNICO E RESPECTIVA DIFICULDADE DIAGNÓSTICA

Sofia Martinho^{1,2}; Adriana Romano³; José Luís Carvalho¹; Jorge Correia-Pinto^{1,2}; Filipa Neiva³; Catarina Barroso^{1,2}

1 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga, Portugal; 2 - Escola de Medicina da Universidade do Minho, Braga, Portugal; 3 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga, Braga, Portugal

Introdução e Objectivos

Hematoquézia é um sintoma preocupante em recém-nascidos(RN) e lactentes. O diagnóstico diferencial abrange condições benignas e outras potencialmente fatais, como vólvulo intestinal. A malrotação intestinal é um defeito congénito com pedículo mesentérico estreito, predispondo a vólvulo do intestino médio, mais comum nos primeiros meses de vida. Um diagnóstico diferencial importante é a alergia à proteína do leite de vaca(APLV).

Descrição

RN com 4 dias(2600g), transferido por suspeita de vólvulo do intestino médio (vómitos biliares, distensão abdominal, letargia e instabilidade hemodinâmica). Realizou-se laparotomia exploradora emergente, constatando-se isquemia franca da segunda porção do duodeno ao cólon transverso. Foi realizado procedimento de Ladd e decidido second-look em 24h: constatada reperfusão da totalidade do intestino médio, sem necessidade de ressecção intestinal.

Reiniciou alimentação em D6 pós-operatório(PO), com totalidade em D13. Durante o internamento, manteve 8 dejeções diárias, líquidas, bem como má progressão ponderal. Teve alta em D23 PO(2875g), sob aleitamento misto, loperamida, MCToil e probiótico. Nas semanas seguintes, manteve progressão ponderal insuficiente(~20g/dia,<P3), 8 dejeções diárias líquidas, sob dose máxima de loperamida. Em D55 de vida, iniciou dejeções com muco e sangue vivo, mantendo excelente estado geral e apetência/tolerância alimentar. Realizou ecografia abdominal que excluiu vólvulo recorrente.

Por suspeita de APLV, iniciou leite extensamente hidrolisado e evicção láctea materna, com resolução <24h do sangue/muco nas fezes; aumento ponderal (70g/dia nas duas semanas seguintes) e normalização do perímetro abdominal, consistência e frequência das dejeções. Aos 4 meses de vida, mantém-se assintomático.

Conclusão

Está descrita na literatura a associação entre APLV e patologia cirúrgica abdominal no período neonatal. Porém, este é o primeiro caso reportado de APLV após vólvulo intestinal. O contexto pós-operatório, pelo sofrimento intestinal, atrasou a consideração de diagnósticos diferenciais que justificassem diarreia e má progressão ponderal. Na presença de sangue nas fezes sem quadro compatível com vólvulo recorrente, considerou-se finalmente o diagnóstico de colite alérgica.

Palavras-chave : APLV, malrotação intestinal, vólvulo intestinal, colite alérgica



PO 08 - (1985) - 14 ANOS DE GASTROSTOMIAS PEDIÁTRICAS NA ILHA DA MADEIRA

Rita Amorim¹; Teresa Mendonça¹; Carla Pilar¹; Francisco Silva¹; Ema Santos¹; Carolina Fernandes¹; Carolina Gonçalves¹; Rute Gonçalves¹

1 - Hospital Dr. Nélio Mendonça

Introdução e Objectivos

Introdução:

A gastrostomia é o método preferencial para garantir suporte nutricional entérico prolongado em crianças e adolescentes com intestino funcionante, mas com ingestão oral insuficiente. Deve ser considerada quando se prevê necessidade de nutrição entérica por mais de 6 semanas e, idealmente, ser colocada por via endoscópica.

Objetivos:

Caracterizar clinicamente a população pediátrica com gastrostomia e identificar as principais complicações associadas.

Métodos

Estudo retrospectivo dos doentes submetidos a colocação de gastrostomia num serviço de pediatria nos últimos 14 anos, através da consulta do processo clínico eletrónico.

Resultados

Foram incluídos 25 doentes, com predomínio do sexo feminino, com idade, à data da colocação, a variar entre o período neonatal e os 18 anos. O procedimento foi realizado preferencialmente por via endoscópica.

A principal indicação para a gastrostomia foi a dificuldade alimentar, associada a patologias do sistema nervoso central, em particular, a paralisia cerebral.

Complicações *minor* ocorreram em 14 doentes (56%), destacando-se a formação de granuloma. Complicações *major* foram registadas em cinco doentes (20%), nomeadamente *buried bumper syndrome* (n=3), peritonite (n=1) e ulceração da mucosa da parede gástrica (n=1).

Dois doentes retiraram definitivamente a gastrostomia, enquanto outro realizou transição para jejunostomia. À data de *follow-up*, registaram-se cinco óbitos por causas não relacionadas com a gastrostomia.

Conclusão

A gastrostomia assegura um aporte nutricional adequado e melhora a qualidade de vida dos doentes e dos seus cuidadores. Está, no entanto, associada a alguma morbilidade, tornando-se essencial um seguimento cuidadoso para minimizar os riscos e garantir os seus benefícios a longo prazo.

Palavras-chave : Gastrostomia



PO 09 - (1934) - OS BENEFÍCIOS CLÍNICOS DE MARALIXIBATO PARA DOENTES COM SÍNDROME DE ALAGILLE SÃO DURADOUROS AO LONGO DE 7 ANOS DE TRATAMENTO: DADOS DO ESTUDO MERGE

Deirdre Kelly¹; Binita M. Kamath^{2,3,4}; Emmanuel Gonzales⁵; Karen F. Murray⁶; Daniel H. Leung⁷; Douglas B. Mogul⁸; Esther Leon⁸; Will Garner⁸; Pamela Vig⁸; Emmanuel Jacquemin⁵

1 - Liver Unit, Birmingham Women's & Children's Hospital NHS Trust and University of Birmingham, Birmingham, United Kingdom.; 2 - Division of Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, The Children's Hospital of Philadelphia, Philadelphia, Pennsylvania; 3 - University of Pennsylvania Perelman School of Medicine, Philadelphia, Pennsylvania; 4 - The Hospital for Sick Children, Toronto, Ontario, Canada; 5 - Service d'Hépatologie et de Transplantation Hépatique Pédiatriques, Centre de Référence de l'Atresie des Voies Biliaires et des Cholestases Génétiques (AVB-CG), FSMR FILFOIE, ERN RARE LIVER, Hôpital Bicêtre, AP-HP, Faculté de Médecine Paris-Saclay, Le Kremlin-Bicêtre, and Inserm U1193, Hépatinov, Université Paris-Saclay, Orsay, France; 6 - Cleveland Clinic Children's Hospital and Cleveland Clinic Lerner College of Medicine of Case Western Reserve University, Cleveland, Ohio, USA; 7 - Texas Children's Hospital, Houston, TX, United States; 8 - Mirum Pharmaceuticals, Inc., Foster City, California, United States

Introdução e Objectivos

O maralixibato (MRX), um inibidor do IBAT, está aprovado na Europa para tratar o prurido colestático em doentes com Síndrome de Alagille (SALG) ≥ 2 meses. Ensaios clínicos demonstraram melhorias no prurido, ácidos biliares séricos (ABs) e altura. Participantes dos estudos ICONIC, IMAGINE e IMAGINE-II foram incluídos no estudo MERGE para um seguimento adicional de até 7 anos.

Métodos

Avaliou-se o impacto de MRX no prurido, ABs, z-scores de crescimento, alanina transaminase (ALT), bilirrubina total (BT) e direta (BD). A alteração da linha basal (ALB) foi determinada comparando valores medianos desde a inclusão inicial até as consultas anuais no MERGE.

Resultados

Foram analisados dados de 86 participantes, com seguimento de 1 ano em 76, 4 anos em 42 e 7 anos em 23. A média basal (DE) de ItchRO(Obs) foi 2,65 (0,75), com reduções clínicas significativas ao longo do tempo: -1,57 (-0,83, -2,14) no 1º ano, -2,00 (-1,43, -2,56) no 4º e -2,14 (-1,43, -3,00) no 7º. O valor basal de ABs foi 254 (207) $\mu\text{mol/l}$, reduzindo com ALB para -57 (8, -150) $\mu\text{mol/l}$ no 1º ano, -62 (-32, -152) $\mu\text{mol/l}$ no 4º e -105 (-41, -266) $\mu\text{mol/l}$ no 7º. Houve melhoria na altura, com um z-score basal de -1,7 (1,27) e alterações de 0,1 (-0,1, 0,3), 0,3 (0,0, 1,0) e 0,7 (0,0, 1,2) aos 1, 4 e 7 anos, enquanto os z-scores de peso permaneceram inalterados. Foram observadas reduções na BT e BD após o tratamento com maralixibato. Não foram observadas alterações clinicamente significativas na ALT ou aspartato transaminase (AST) com o tratamento com maralixibato.

Conclusão

Nesta coorte inigualável, o maralixibato mostrou benefícios sustentados em SALG, incluindo melhorias clínicas e bioquímicas por 7 anos de tratamento, sem preocupações de segurança a longo prazo.

Palavras-chave : Prurido de colestase, inibidor de IBAT, Síndrome de Alagille



PO 10 - (1940) - HIPERPLASIA NODULAR FOCAL EM IDADE PEDIÁTRICA – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Manuel Lima Ferreira¹; Teresa Cachada Baptista¹; Diana Alba¹; Ana Reis¹

1 - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Unidade Local de Saúde Tâmega e Sousa

Introdução e Objectivos

A hiperplasia nodular focal (HNF) é uma lesão hepatocelular benigna, rara em idade pediátrica. A sua fisiopatologia envolve alterações vasculares intra-hepáticas que levam a uma hiperplasia hepatocelular compensatória. É frequentemente assintomática e diagnosticada incidentalmente, sem risco de malignização. O diagnóstico diferencial inclui adenomas hepatocelulares, hemangiomas e tumores malignos.

Descrição

Adolescente de 17 anos, sexo feminino, seguida em consulta por asma, sem medicação habitual. Referenciada à consulta de Patologia Digestiva por elevação isolada da gama-GT (67-102 UI/L), persistente. Mantinha-se assintomática e sem alterações ao exame objetivo, com IMC de 24kg/m² (P85). A ecografia abdominal evidenciou, “no segmento VII do lobo hepático direito, formação nodular hiperecogénea, de características ecográficas inespecíficas, a condicionar discreta proeminência das vias biliares”. A RM abdominal com administração de contraste hepatoespecífico revelou, na mesma localização, “uma formação nodular isointensa com o parênquima em T1 e em T2, de contorno regular, com captação intensa e homogénea após administração de contraste, medindo 6,4x5,8x6,3cm. Na fase venosa a lesão era isointensa com o parênquima e, na fase tardia hepatobiliar, com manutenção de isossinal com o parênquima adjacente. Não apresentava cicatriz central claramente sistematizável”. Os achados eram compatíveis com HNF. A adolescente mantém-se em vigilância clínica, sem sintomatologia associada.

Conclusão

A HNF é rara em idade pediátrica e ocorre, na maioria dos casos, sem fatores de risco identificáveis. O seu diagnóstico baseia-se nos achados imagiológicos, sendo a RM com contraste hepatoespecífico o exame de eleição. A relação entre a elevação da gama-GT e a HNF não se encontra bem estabelecida, podendo ser equacionada no presente caso no contexto de discreta proeminência das vias biliares objetivada em ecografia abdominal. O seguimento clínico sem necessidade de biópsia ou intervenção é recomendado nos casos assintomáticos e estáveis.

Palavras-chave : Hiperplasia nodular focal, Idade pediátrica, Lesão hepática incidental, Ressonância magnética



PO 11 - (1951) - ATRESIA DAS VIAS BILIARES - UM RELATO DE CASO

Susana Machado¹; Marta Simões¹; Ana Carolina Cerri¹

1 - ULS Região de Leiria

Introdução e Objectivos

A atresia das vias biliares extra-hepáticas (AVBEH) é a causa mais comum de colestase neonatal e a indicação mais frequente para transplante hepático em idade pediátrica. É um processo idiopático progressivo e inflamatório que pode envolver um segmento ou toda a árvore biliar extra-hepática interrompendo o fluxo de bilis do fígado para o duodeno.

Descrição

Menina, 2 meses, nascida por cesariana eletiva, a termo, com história de icterícia neonatal com 4 dias de vida e fototerapia por 24h, em aleitamento materno exclusivo. Recorre a clínica privada aos 2 meses para avaliação por não ter médico de família com queixa de olhos amarelados há 15 dias com agravamento progressivo. Fezes amareladas e urina concentrada segundo a anamnese. Ao exame objetivo, bom estado geral, icterícia zona 4 de *Kramer*, fezes acólicas e colúria, abdómen globoso com fígado palpável 3 cm abaixo do rebordo costal, sem outras alterações. Encaminhada ao Serviço de Urgência pediátrico por suspeita de atresia das vias biliares. Realizou análises: albumina 34 g/L, TP 14.4 segundos, plaquetas 174000/uL, bilirrubina total 148.3 umol/L, bilirrubina direta 78 umol/L, AST 202 U/L, ALT 99 U/L, GGT 990 U/L, FA 717 U/L. Ecografia abdominal com hepatomegalia, não se visualizou a vesícula, sem dilatação das vias biliares, moderada esplenomegalia. Encaminhada para centro de referência aos cuidados da equipa de Hepatologia Pediátrica para prosseguir investigação e tratamento. Realizada hepatoportoenterostomia aos 71 dias, biópsia hepática revelou cirrose.

Conclusão

Apesar da incidência da AVBEH ser baixa, é uma doença grave que quando não tratada cursa com sobrevida inferior a 3 anos. Manifesta-se por icterícia por hiperbilirrubinemia direta, hepatoesplenomegalia, colúria, acolia fecal e aumento de GGT. Suspeita-se em casos de icterícia após os 14 dias e/ou acolia fecal. O tratamento inicial é exclusivamente cirúrgico, com melhoria dos resultados quando realizado antes dos 60 dias. Assim, o diagnóstico precoce é imperativo.

Palavras-chave : Icterícia, Atresia das Vias Biliares

PO 12 - (1955) - COLESTASE EM IDADE PEDIÁTRICA - DIAGNÓSTICO NA ERA DA SEQUENCIAÇÃO GENÉTICA DE NOVA GERAÇÃO

Cláudia P. Gonçalves¹; Joana Vilaça^{1,2}; Diana Rita Oliveira^{1,2}; Maria Almeida³; Filipa Neiva^{1,2}

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga; 2 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga; 3 - Serviço de Genética Médica, Unidade Local de Saúde de Braga

Introdução e Objectivos

A abordagem à colestase em idade pediátrica é um desafio dada a multiplicidade de etiologias a que esta pode estar associada, nomeadamente infeção, patologia obstrutiva, e também causas idiopáticas. É imperativo o diagnóstico atempado de causas tratáveis, evitando a progressão para lesão hepática permanente.

Descrição

Lactente de 5 meses, sexo feminino, gestação de termo sem complicações, antecedentes familiares irrelevantes. Admitida por icterícia com duas semanas de evolução, com má progressão ponderal desde os 3 meses. Apresentava icterícia generalizada e hepatomegalia. Da investigação inicial, citólise hepática (AST 242 U/L, ALT 159 U/L) e colestase (bilirrubina total máxima 13.2mg/dL, direta máxima 10.2mg/dL), com gama glutamil transferase (GGT) e estudo da coagulação normais. Ecograficamente com hepatoesplenomegalia. Da investigação adicional destaca-se: vírus hepatotóxicos negativos, prova de suor negativa; mutações alfa-1-antitripsina S e Z ausentes, radiografia do esqueleto e ecocardiograma sem alterações, estudo metabólico negativo. O teste genético, 6 semanas após a admissão, revelou uma variante patogénica em provável homozigotia no gene *TJP2*, característica da colestase intrahepática familiar progressiva (PFIC) tipo 4.

Iniciou tratamento com ácido ursodesoxicólico e suplementação com vitaminas A, D, E e K ainda no internamento. Mantém seguimento regular, atualmente sob rifampicina para controlo de prurido, que se mantém incontrolável. Aguarda autorização para início de odevixibat.

Conclusão

O evento da sequenciação genética de nova geração alterou o paradigma da investigação da colestase, permitindo a evicção de técnicas invasivas como a biópsia hepática.

A PFIC tipo 4 é uma patologia genética rara, caracterizada por colestase e elevação das transaminases associada a um valor de GGT normal ou baixo. Tal como outros tipos de PFIC, o risco de progressão para carcinoma hepatocelular está aumentado, reforçando a necessidade de um seguimento regular para alcançar um melhor prognóstico.

Palavras-chave : Icterícia, Colestase, PFIC Tipo 4

PO 13 - (1986) - DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO DA COLESTASE NEONATAL: O CONTRIBUTO DE UM PAINEL GENÉTICO

Joana Carvalho Queirós¹; Inês Mazeda²; Manuel Lima Ferreira³; Andreia Ribeiro⁴; Helena Moreira Silva⁵; Ermelinda Santos Silva^{5,6,7}

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Póvoa de Varzim e Vila do Conde; 3 - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Unidade Local de Saúde de Tâmega e Sousa; 4 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Vila Nova de Gaia/Espinho; 5 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António; 6 - 3Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, UP; 7 - 4Unidade de Ciências Biomoleculares Aplicadas (UCIBIO), Faculdade Farmácia do Porto, UP

Introdução e Objectivos

O diagnóstico etiológico da colestase neonatal (CN) é complexo pela multiplicidade de entidades que lhe podem estar subjacentes. A tecnologia de “*Next-generation sequencing*” (NGS) é uma ferramenta diagnóstica recente, potencialmente capaz de permitir um diagnóstico rápido de muitas doenças genéticas.

Objetivo: avaliar a rentabilidade diagnóstica de um painel NGS dirigido numa amostra de doentes com CN.

Métodos

Estudo retrospectivo dos doentes com CN, diagnosticados e seguidos num hospital terciário, entre Janeiro 1985 e Dezembro 2024, e que efetuaram um painel NGS dirigido para CN. O painel esteve disponível a partir de 2019, em 2 laboratórios diferentes, com sucessivas actualizações. A amostra foi dividida em dois grupos: A – antes de 2019, como ferramenta de “resgate”; B – após 2019, integrado na investigação em tempo real da CN, numa abordagem personalizada “caso-a-caso”. Foram revistos os processos clínicos dos doentes e os relatórios deste teste genético.

Resultados

O painel genético foi efectuado em 28 doentes. A – 11 de 148 doentes (taxa de utilização como ferramenta de “resgate” = 7,4%); B – 17 de 35 doentes (taxa de utilização na investigação em tempo real = 48,6%).

O uso do painel NGS foi conclusivo em 2 casos (A - 1 colangite esclerosante neonatal, B - 1 síndrome de Alagille com deleção grande no Cr20) e considerado contributivo para a investigação etiológica em 8 casos (A - 3, B – 5) tendo criado dúvidas e/ou adicionado complexidade em 2 casos. Os pais foram testados em 7 casos, tendo-lhes sido proposto em mais 2 casos mas recusaram.

Conclusão

A taxa de rentabilidade diagnóstica do painel de NGS na nossa amostra foi de 35,7% (diagnóstico conclusivo em 7,1% e contributos importantes em 28,6%), com um custo de 7% de adicionar dúvidas e complexidade. Para melhor esclarecimento do potencial de rentabilidade diagnóstica deste teste será necessário analisar uma amostra maior.

Palavras-chave : Colestase Neonatal, Estudo genético, Painel de NGS



PO 14 - (1961) - PANCREATITE AGUDA EM DOENTES EM IDADE PEDIÁTRICA COM COLITE ULCEROSA: ESTUDO RETROSPECTIVO DE UM ANO

Beatriz Pedreira^{1,2}; Marta Figueiredo^{2,3}; Filomena Cardosa²; Sofia Bota²; Cristina Gonçalves²; Isabel Afonso²

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Dr. Nélio Mendonça, Funchal, Portugal; 2 - Unidade de Gastroenterologia e Hepatologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; 3 - Serviço de Pediatria, Hospital de São Francisco Xavier, Unidade Local de Saúde de Lisboa Ocidental, Lisboa, Portugal

Introdução e Objectivos

A pancreatite aguda (PA) é uma complicação rara em doentes pediátricos com colite ulcerosa (CU), representando um desafio diagnóstico e terapêutico. Em doentes com Doença Inflamatória Intestinal (DII), a incidência de PA é superior à população em geral, sendo frequentemente associada a flares da doença, a fármacos (como mesalazina, azatioprina e alguns antibióticos) e por vezes a infeções.

Objetivos: Descrever uma série de casos de PA em doentes pediátricos com CU, analisando a relação temporal entre os episódios de PA, os flares de CU e a introdução de novos fármacos.

Métodos

Realizou-se um estudo retrospectivo e descritivo num centro de referência terciário, que incluiu doentes em idade pediátrica com CU diagnosticados com PA, durante um ano (de 01/10/2023 a 01/10/2024). Foram recolhidos dados clínicos, laboratoriais e terapêuticos.

Resultados

Foram incluídos 3 doentes (idade mediana 11 anos; 2 do sexo masculino). Durante o período do estudo, registaram-se 6 episódios de PA (2 episódios num doente e 3 noutro), todos classificados como PA ligeira e durante um flare de CU. Em 3 episódios (2 doentes), tinha sido iniciado um novo fármaco recentemente (mesalazina e ciprofloxacina). Adicionalmente, num doente isolou-se *Yersinia enterocolitica* numa coprocultura. A abordagem clínica incluiu fluidoterapia, controlo da dor e suspensão dos fármacos potencialmente envolvidos (mesalazina em 4 episódios; ciprofloxacina em 2 episódios e azatioprina num episódio), resultando na resolução da PA.

Conclusão

O diagnóstico etiológico da PA em doentes com DII é desafiador, dada a interferência de múltiplos fatores, nomeadamente agudizações da doença, efeitos de fármacos e infeções.

Nos casos apresentados, a associação temporal entre a agudização da CU, a introdução de novos fármacos e o diagnóstico de PA sugerem um contributo etiológico multifactorial. Estas observações evidenciam a importância de monitorização clínica e terapêutica cautelosa em doentes CU.

Palavras-chave : PANCREATITE AGUDA, COLITE ULCEROSA, DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL



PO 15 - (1959) - HIPO-LDL EM IDADE PEDIÁTRICA: QUAL A RELEVÂNCIA CLÍNICA?

Catarina Cabral De Oliveira¹; Mariana Martins²; Joana Vanessa Silva¹; Lúcia Gomes¹; Miguel Costa¹

1 - Serviço de Pediatria/Neonatologia da Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga; 2 - Serviço de Pediatria da UAG da Mulher e da Criança, Unidade Local de Saúde São João

Introdução e Objectivos

A hipo-LDL caracteriza-se por níveis plasmáticos baixos de c-LDL (<50mg/dL ou <P5). Pode ter origem genética ou adquirida e manifestar-se desde a infância. O objetivo deste estudo foi caracterizar a população pediátrica com hipo-LDL, identificando as potenciais causas e comorbilidades associadas.

Métodos

Estudo tipo coorte retrospectiva com inclusão de crianças e adolescentes com idades ≥ 2 e <18 anos e doseamentos de c-LDL <50mg/dL entre 2020 e 2024 na ULSEDEV. Procedeu-se à análise dos parâmetros demográficos, antropométricos e analíticos.

Resultados

Foram incluídas 54 crianças, 57,4% do sexo masculino. Média de idades 10,65 anos ($\pm 4,08$ DP), 59,3% adolescentes. Z-score IMC médio 0,88 ($\pm 1,31$ DP), 44,4% normoponderais. c-LDL entre 6-49mg/dL e valor médio 39,6mg/dL. Todos apresentavam valores normais de CT, 18,5% hipo-HDL e 5,6% hipertrigliceridemia. Apolipoproteína A normal e Apolipoproteína B <50 mg/dL em todos os doseamentos realizados. Lipoproteína (a) normal em 66,7% dos doseamentos efetuados. Antecedentes familiares de hipo-LDL em 5,6% das crianças. Estudo genético presente em 24,7% dos casos, mas apenas 1 mutação identificada no gene APOB. Comorbilidades associadas: dos 24 doseamentos de ácido úrico 37,5% com hiperuricemia; dos 29 doseamentos de vitamina D 34,5% com défice; dos 25 doseamentos de insulina 16% com insulinoresistência; das 14 ecografias abdominais realizadas 14,3% com esteatose hepática; dos 54 doseamentos de AST/ALT 22,2% com elevação da AST e 3,7% da ALT. Verificou-se uma correlação positiva estatisticamente significativa entre o c-LDL e o CT (r 0,28; p-value 0,038), o c-LDL e o ácido úrico (r 0,448; p-value 0,028) e o c-LDL e a Apolipoproteína B (r 0,817; p-value 0,004).

Conclusão

Existe ainda pouca informação na literatura sobre quais as implicações clínicas da hipo-LDL em idade pediátrica. Assim, torna-se essencial a vigilância destas crianças até que se compreenda qual o seu real impacto, sobretudo a nível cardiovascular e metabólico.

Palavras-chave : Hipo-LDL, Colesterol, Comorbilidades

PO 16 - (1935) - APENDICITE AGUDA ASSOCIADA A INVAGINAÇÃO ÍLEO-ILEAL: UMA APRESENTAÇÃO RARA EM IDADE PEDIÁTRICA

Fiona Caldeira¹; Inês Solange Gonçalves¹; Ema Santos¹; Carla Pilar¹; Rute Gonçalves¹

1 - Hospital Central do Funchal

Introdução e Objectivos

A invaginação intestinal e a apendicite aguda são duas causas de abdómen agudo que requerem tratamento precoce e adequado. A apresentação clínica pode ser semelhante em ambas, incluindo sintomas como dor abdominal, vômitos e diarreia. A sua ocorrência simultânea em idade pediátrica é extremamente rara.

Descrição

Criança de 5 anos, sem antecedentes relevantes, recorreu ao serviço de urgência por quadro com 3 dias de evolução de febre, vômitos, diarreia e dor abdominal. Ao exame objetivo apresentava olhos encovados, abdómen distendido, timpanizado e doloroso à palpação difusa, sem reação peritoneal. Os exames laboratoriais iniciais revelaram leucocitose (22000/uL) e PCR 50 mg/L, pelo que foi assumida a hipótese de gastroenterite aguda. No entanto, pelo agravamento clínico, dor abdominal na fossa ilíaca direita e agravamento analítico (PCR 135 mg/L), colocou-se o diagnóstico de apendicite aguda e foi proposta para apendicectomia. No intraoperatório, identificou-se peritonite generalizada com apêndice ileocecal gangrenado e perfurado, múltiplas adenopatias mesentéricas e palpou-se segmento ileal edemaciado durante a lavagem abdominal. Em D1 de pós-operatório, por hemorragia digestiva baixa em grande quantidade e instabilidade hemodinâmica foi transferida para os cuidados intensivos para estabilização clínica. Fez ecografia abdominal que identificou uma imagem compatível com invaginação íleo-ileal. Repetiu o exame 6 horas depois, documentando resolução espontânea da invaginação. Em D5 de internamento, por melhoria clínica, sem novas dejeções hemáticas, foi transferida para a enfermaria e progrediu na dieta com boa tolerância. O exame anátomo-patológico identificou apêndice ileocecal supurado e perfurado com *Enterobius vermicularis*. Teve alta em D11 de internamento clinicamente melhorada.

Conclusão

A associação entre apendicite aguda e invaginação intestinal íleo-ileal acrescenta complexidade ao diagnóstico e ao tratamento. O papel causal da infestação por *Enterobius vermicularis* passará pela inflamação da parede intestinal em ambas as entidades. Embora pouco frequente, deve ser equacionada em crianças com agravamento clínico inesperado após apendicectomia.

Palavras-chave : apendicite aguda, invaginação intestinal, *Enterobius vermicularis*

PO 17 - (1943) - HEMORRAGIA DIGESTIVA ALTA EM CONTEXTO DE INFEÇÃO POR INFLUENZA A

Filipa Paixão¹; Luis Rodrigues²; Sara Azevedo²; Ana Paula Mourato²; Helena Loreto²; João Lopes³; Ana Isabel Lopes²; Daniela Pestana⁴

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca; 2 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátrica, Hospital de Santa Maria; 3 - Serviço de Gastroenterologia, Hospital de Santa Maria; 4 - Serviço de Pediatria, Hospital Luz Lisboa

Introdução e Objectivos

A hemorragia digestiva no contexto de úlceras duodenais é rara em Pediatria, estando habitualmente associada à infeção por *Helicobacter pylori* ou ao uso prolongado de anti-inflamatórios não esteroides (AINEs). Por outro lado, a hemorragia digestiva é uma complicação raramente descrita e potencialmente grave da infeção por vírus *Influenza A*.

Descrição

Criança de 22 meses, sexo feminino, previamente saudável, com febre com 3 dias de evolução e subsequente diagnóstico de otite média aguda bilateral medicada com ibuprofeno e amoxicilina/ácido clavulânico. Ao 4º dia de doença, desenvolveu exantema urticariforme pruriginoso, sendo assumida alergia medicamentosa, com substituição do antibiótico e instituição de terapêutica anti-alérgica, incluindo corticoterapia. Evoluiu com agravamento clínico, mantendo febre e PCR 11.1 mg/dL, apresentando edema periorbitário, membros superiores, e vômitos com intolerância oral, que motivaram o internamento. Regressão parcial da sintomatologia após administração de clemastina EV e prednisolona oral, mantendo vômitos (2 episódios/dia). Ao 5º dia de doença, teve hematemese abundante (Hb 6.1 g/dL). Após estabilização hemodinâmica (concentrado eritrocitário), início de terapêutica com ceftriaxone e inibidor da bomba de prótons, realizou endoscopia digestiva alta que revelou erosões do esófago distal e úlceras bulbares confluentes com coágulos e hemorragia abundante, requerendo administração de adrenalina intralesional e colocação de três clips TTS. Foi entretanto identificado vírus *Influenza A*, no exsudado nasofaríngeo. Evoluiu favoravelmente, com tolerância oral progressiva, com estabilidade hemodinâmica e sem evidência de hemorragia digestiva subsequente.

Conclusão

A hemorragia gastrointestinal associada à infeção por *Influenza A* é rara em pediatria. Embora o uso de ibuprofeno e corticoterapia possam ter contribuído, o papel do vírus *Influenza A* deverá ser considerado. Na literatura estão reportados 10 casos de úlceras gástricas pós infeção por vírus *influenza*, dos quais cinco envolveram lesões duodenais, todas em crianças com menos de 4 anos.

Palavras-chave : #hemorragia digestiva alta #influenzaA



PO 18 - (1945) - DOENÇA CELÍACA NA INFÂNCIA: PADRÕES CLÍNICOS, COMORBILIDADES E RESPOSTA SEROLÓGICA

Mario Ribeiro¹; Adriana Romano¹; Diana Rita Oliveira^{1,2}; Joana Vilaça^{1,2}; Filipa Neiva^{1,2}

1 - Serviço de Pediatria, ULS-Braga; 2 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátrica, ULS-Braga

Introdução e Objectivos

Introdução: A incidência da doença celíaca (DC) aumentou nos últimos anos devido ao reconhecimento crescente de formas atípicas e à identificação de casos silenciosos através de triagem serológica. A DC exige acompanhamento a longo prazo, também porque está associada a outras comorbilidades.

Objetivos: Caracterizar a apresentação clínica, evolução laboratorial e comorbilidades associadas à doença celíaca numa série de doentes pediátricos.

Métodos

Estudo descritivo retrospectivo de doentes pediátricos com DC seguidos em hospital terciário entre 2008 e 2024. Dados demográficos, clínicos e laboratoriais registrados desde o diagnóstico e durante o seguimento. Análise estatística: SPSS 29® ($\alpha=0,05$).

Resultados

Incluídos 89 doentes [61.8% sexo feminino, mediana de idades (IIQ) ao diagnóstico 5(7-3) anos], tempo médio de seguimento 5.67 anos. Diagnóstico serológico em 30.3%. Sem sintomas gastrointestinais ao diagnóstico em 34.1%. Alterações analíticas mais frequentes ao diagnóstico incluíram ferropenia (43.8%) e anemia (15.7%). Em três (3.4%) doentes, a anemia surgiu durante o seguimento. Alterações vitamínicas e hormonais observadas durante o seguimento incluíram deficiência de ácido fólico (10.1%), vitamina D (6.7%) e elevação da TSH (11.2%). Diabetes Mellitus tipo 1 (9%) e tiroidite autoimune (4.5%) foram as comorbilidades mais associadas. Cinco doentes (5.6%) desenvolveram obesidade após iniciarem dieta sem glúten. Em 58 doentes, foi determinado o tempo para os anticorpos anti-transglutaminase ficarem negativos: Crianças <5 anos levaram em média 17 meses (DP 11,4), enquanto aquelas ≥ 5 anos demoraram 10,9 meses (DP 6,9) ($p=0,028$).

Conclusão

A doença celíaca manifesta-se de forma heterogénea, com uma proporção significativa de casos diagnosticados sem sintomas gastrointestinais. Foram identificadas deficiências nutricionais e hormonais ao longo do seguimento, além de comorbilidades autoimunes associadas. Crianças com <5 anos tendem a apresentar um tempo maior para a normalização dos anticorpos.

Palavras-chave : doença celíaca, anti-transglutaminase, glúten

PO 19 - (1952) - QUEM PROCURA ENCONTRA? – UM OLHAR SOBRE 8 ANOS DE ESTUDOS PARASITOLÓGICOS DE FEZES

Diogo Lages De Miranda¹; Luís Sousa Barros²; Sara Oliveira²; Hugo Loureiro³; Virgínia Monteiro²; Miguel Costa²

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga; 3 - Serviço de Patologia Clínica, Unidade Local de Saúde de Entre Douro e Vouga

Introdução e Objectivos

As parasitoses intestinais em idade pediátrica registam baixas taxas de prevalência em países com condições sanitárias adequadas. A pesquisa de parasitas nas fezes comporta custos técnicos e financeiros. Os estudos de prevalência e das taxas de positividade dos exames parasitológicos são escassos em Portugal. Propõe-se avaliar os resultados de estudos parasitológicos de fezes numa população pediátrica, caracterizando o seu contexto clínico.

Métodos

Estudo coorte retrospectivo de doentes em idade pediátrica com pedido de parasitológico de fezes, num hospital do norte de Portugal, entre 2016 e 2024. Utilizado exame direto com concentração em formol-éter ou método de Ritchie. Identificação dos pedidos pelo Sistema de Informação. Colheita de informação pelo registo clínico. Análise estatística através do STATA, 14.0.

Resultados

De 1555 pedidos, foram efetuados 1525 estudos parasitológicos de fezes. A mediana de idade foi 6 anos. O motivo de estudo mais frequente foi “atopia” (n=455; 29,8%), seguindo-se “dor abdominal recorrente” (n=320; 21,0%) e “diarreia crónica” (n=227; 14,9%). Identificaram-se 26 (1,7%) casos positivos, 21 referentes a agentes comensais, predominantemente *Entamoeba coli* (n=12; 46,2%). Do grupo patogénico, foi identificada *Giardia lamblia* (n=3; 11,5%), *Ascaris lumbricoides* (n=1; 3,8%) e *Enterobius vermicularis* (n=1; 3,8%). Dos 5 doentes com parasitoses patogénicas, 4 apresentavam consumo de água não canalizada e 1 apresentava eosinofilia. Verificou-se menor proporção de casos positivos no período pós-COVID-19 face ao período pré-COVID-19 (1,2% vs. 2,0%, *valor-p* 0,02).

Conclusão

Os exames parasitológicos de fezes focados apresentam muito baixas taxas de positividade. A identificação de um perfil de risco (demografia, *status* imune) e a inclusão de estudos de antígeno ou biologia molecular podem permitir a otimização dos pedidos, evitando gasto desnecessário de recursos. O reforço das medidas de higiene e as restrições de atividades no exterior no contexto da COVID-19 pode ter contribuído para uma redução da prevalência destas infeções no pós-pandemia.

Palavras-chave : Parasitose intestinal, Exame parasitológico de fezes



PO 20 - (1977) - HEMORRAGIA DIGESTIVA BAIXA: MESMA ENTIDADE, DOIS PERCURSOS DIFERENTES

Andreia Afonso¹; Inês Solange Gonçalves²; Rita Amorim¹; Carolina Fernandes¹; Francisco Silva¹; Ema Santos²; Rute Gonçalves¹; Carla Pilar²

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Central do Funchal; 2 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital Central do Funchal

Introdução e Objectivos

O divertículo de Meckel (dM) é a malformação congénita gastrointestinal mais frequente, afetando cerca de 2% da população, mais frequentemente o sexo masculino. Trata-se de um verdadeiro divertículo, resultante da persistência do ducto onfalomesentérico. A maioria é assintomática, mas 4-6% apresenta hemorragia digestiva baixa. Destes, 25-50% abaixo dos dez anos. O diagnóstico definitivo poderá ser feito através de cintigrafia com Tc-99 ou intraoperatoriamente.

Descrição

Caso 1: 6 meses, sexo masculino, sem antecedentes pessoais relevantes. Observado no serviço de urgência (SU) por hematoquézias, sem outras queixas. Objetivamente sem alterações. Analiticamente, anemia com necessidade de suporte transfusional, com boa resposta. O estudo etiológico inicial foi inconclusivo, identificando-se segmento de ansa (29 mm) com discreto espessamento parietal na fossa ilíaca direita (FID) em ecografia abdominal e padrão típico de dM ausente na cintigrafia. Realizou endoscopia digestiva alta e baixa, destacando-se presença de sangue digerido no cego e íleon terminal, sem lesões aparentes. Mantendo dM como hipótese mais provável, foi submetido a laparoscopia exploradora, com diagnóstico intraoperatório e ressecção em cunha vídeo-assistida.

Caso 2: 14 meses, sexo masculino, sem antecedentes pessoais relevantes. Observado no SU por hematoquézias e coriza. Sem alterações objetivas ou analíticas. Ecograficamente observada estrutura em fundo de saco (13 mm) na FID, com origem em ansa ileal. Realizou cintigrafia com padrão típico de dM. Eletivamente submetido a excisão de dM em cunha vídeo-assistida.

Conclusão

O dM é frequentemente assintomático, mas pode apresentar manifestações graves. É importante suspeitar em crianças com idade inferior a 10 anos e hemorragia digestiva baixa indolor sem diarreia associada, motivando adequado estudo dirigido e eventual abordagem cirúrgica. Salienta-se que a cintigrafia normal não exclui o diagnóstico, devendo o caso clínico ser integrado e, mantendo-se como hipótese mais provável, avançar para laparoscopia exploradora/diagnóstica e, eventualmente, terapêutica.

Palavras-chave : divertículo de meckel, hemorragia digestiva baixa

PO 21 - (1984) - RECTORRAGIAS DA INFÂNCIA À ADOLESCÊNCIA: UM DESAFIO TERAPÊUTICO

Madalena Ferreira¹; Maria Limbert¹; Raquel Maia²; Ana Isabel Cordeiro³; Carlos Amaral⁴; Sofia Bota⁵; Isabel Afonso⁵

1 - Departamento de Pediatria, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais; 2 - Unidade de Hematologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de S. José, Lisboa; 3 - Unidade de Imunodeficiências Primárias, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de S. José, Lisboa; 4 - Serviço de Angiologia e Cirurgia Vascular, Hospital Santa Marta, Unidade Local de Saúde de S. José, Lisboa; 5 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de S. José, Lisboa

Introdução e Objectivos

As malformações venosas com envolvimento gastrointestinal são raras, afetando mais frequentemente a região retosigmoideia. Habitualmente o diagnóstico faz-se na infância com agravamento progressivo ao longo do tempo, constituindo uma causa rara de hemorragia digestiva baixa em idade pediátrica.

Descrição

Adolescente de 16 anos seguida em consulta de Gastroenterologia Pediátrica desde os 4 anos por retorragias e anemia ferropénica de difícil controlo por malformação vascular do reto e sigmóide. Agravamento do quadro clínico após gravidez na adolescência. Necessidade de internamento na Unidade de Adolescentes, por retorragia persistente e anemia grave, refratária a várias transfusões de concentrado eritrócitario. Realizada colonoscopia que revelou agravamento da malformação, não tendo realizado intervenção endoscópica por risco de agravamento e baixa probabilidade de eficácia. Para estudo etiológico complementar fez angio-TC que revelou malformação vascular multivisceral e trombose venosa dos ramos tubário e ovário esquerdo. Terapêutica médica desafiante, uma vez que apresentava focos de hemorragia e trombose. Caso discutido de forma multidisciplinar tendo melhorado após início de tratamento médico sistémico com ácido tranexâmico, sirolimus e enoxaparina, tendo tido alta em D11.

Conclusão

Trata-se de um caso complexo, quer pela raridade da patologia, quer pelo desafio no tratamento de uma doente com risco hemorrágico e trombótico. A decisão terapêutica requer uma abordagem multidisciplinar e deve ser individualizada de acordo com a extensão das lesões, a gravidade dos sintomas e o risco de complicações.

Palavras-chave : malformação venosa colorretal, retorragia, adolescente

PO 22 - (1983) - ARTÉRIA SUBCLÁVIA DIREITA ABERRANTE: DISFAGIA LUSÓRIA, UMA CAUSA RARA EM IDADE PEDIÁTRICA

Madalena Ferreira⁴; Catarina Franquelim³; Isabel Freitas¹; Cristina Gonçalves²; Isabel Afonso²

1 - Unidade de Cardiologia Pediátrica, Hospital Santa Marta, Unidade Local de Saúde S. José, Lisboa.; 2 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde S. José, Lisboa; 3 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada Seixal, Almada; 4 - Departamento de Pediatria, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais

Introdução e Objectivos

A artéria subclávia direita aberrante (ASDA) é a anomalia congénita vascular mais comum do arco aórtico, geralmente com um trajeto retroesofágico. Embora assintomática na maioria dos casos, pode causar sintomas compressivos das estruturas adjacentes, sendo a disfagia lusória uma manifestação rara em idade pediátrica.

Descrição

Criança de 7 anos, encaminhada para Gastroenterologia Pediátrica por disfagia intermitente para sólidos e episódios de impacto alimentar, sem outros sintomas gastrointestinais. Nos antecedentes, destaca-se diagnóstico pré-natal de ASDA, seguida em Cardiologia, com RM cardíaca aos 14 meses a confirmar ASDA com trajeto retroesofágico, sem compressão traqueal ou outras anomalias associadas. Assintomática até aos 6 anos, quando iniciou tosse intermitente. Provas de função respiratória a documentar obstrução brônquica fixa e angio-TC que revelou ASDA sem compressão da via aérea. Realizou trânsito esofagogastroduodenal que demonstrou moldagem esofágica pela ASDA, sem obstáculo à passagem de contraste. Dada a persistência dos sintomas, foi submetida a cirurgia com laqueação e divisão de artéria lusória, sem intercorrências. Mantém seguimento em consulta de Gastroenterologia, Cardiologia e Pneumologia Pediátrica, com melhoria significativa das queixas, embora ainda apresente episódios esporádicos de disfagia.

Conclusão

A disfagia lusória é rara, mas deve ser considerada em casos de disfagia persistente em doentes com ASDA. A abordagem multidisciplinar é essencial para um diagnóstico preciso e decisão terapêutica adequada, nomeadamente intervenção cirúrgica em casos de sintomas persistentes, permitindo uma melhoria de qualidade de vida.

Palavras-chave : disfagia lusória, artéria subclávia direita aberrante, pediatria

PO 23 - (1973) - SINDROME HEMAFAGOCÍTICA E DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL

Tatiana Moreira¹; Beatriz De Sousa^{1,2}; Teresa Lopes Magalhães^{1,3}; Ana Reis E Melo⁴; Catarina Granjo Morais⁴; Mariana Rodrigues⁵; Rita Gonçalves Amorim¹; Maria Céu Espinheira¹; Isabel Pinto Pais¹; Eunice Trindade¹

1 - Unidade de Gastroenterologia e Nutrição Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João; 2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Alto Ave; 3 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Oeste; 4 - Unidade de Doenças Infecciosas Pediátricas/Imunodeficiências, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João; 5 - Unidade de Reumatologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João

Introdução e Objectivos

A síndrome hemofagocítica (SHF) é uma condição rara e potencialmente fatal. Em doentes imunodeprimidos vários agentes virais são apontados como potenciais desencadeadores. Pela inespecificidade clínica, o seu diagnóstico requer um elevado grau de suspeição sendo recomendável uma gestão multidisciplinar para implementar terapêutica adequada e atempada.

Descrição

Adolescente 15 anos com Doença de Crohn sob azatioprina e infliximab, observada no Hospital de Dia para tratamento biológico programado, onde se objetivou primeiro pico febril. Ao exame objetivo, destacava-se palidez cutânea e orofaringe ruborizada. Analiticamente apresentava pancitopenia (Hb 9,2g/dL; leucócitos 1910/ μ L, neutrófilos 1240/ μ L; linfócitos 580/ μ L; plaquetas 90.000/ μ L) e hiperferritinemia (6803ng/mL). A ecografia abdominal revelou hepatoesplenomegalia homogénea. Dada a suspeita de SHF, a terapêutica imunomoduladora foi suspensa e a adolescente foi internada para vigilância e estudo etiológico. Durante o internamento, manteve febre até ao 17º dia, surgindo exantema maculopapular autolimitado no 6º dia. Laboratorialmente, foram documentados valores mínimos de hemoglobina de 6,7g/dL, de plaquetas 67.000/uL e de fibrinogénio 99mg/dL, e valores elevados de triglicédeos (máximo 230mg/dL), ferritina (máximo 6093ng/mL) e recetor solúvel de interleucina-2 (IL-2RS 7034U/L). A investigação etiológica identificou serologias e biologia molecular positivas para CMV (carga viral inicial 163.000 cópias/mL, com redução progressiva), EBV e Parvovírus B19. O mielograma confirmou hemofagocitose e presença de CMV, reforçando este agente como potencial *trigger*. Exames complementares, incluindo TC toracoabdominopélvica e RM cranioencefálica, foram normais. A terapêutica incluiu imunoglobulina endovenosa, ceftriaxone, valganciclovir e corticoterapia prolongada. Foi ainda instituída profilaxia com cotrimoxazol. A evolução clínica foi favorável, com resolução dos sintomas e sem agravamento da doença de base.

Conclusão

Este caso evidencia uma SHF secundária a infeção por CMV numa adolescente imunodeprimida com DII, tendo o diagnóstico sido sustentado por critérios clínicos e laboratoriais. A abordagem multidisciplinar, com diagnóstico e tratamento precoce, contribui para o sucesso terapêutico destes casos muito complexos, muitas vezes associados a comorbilidade e mortalidade não negligenciável.

Palavras-chave : Doença inflamatória intestinal, Doença de Crohn, Síndrome hemofagocítica, Adolescente

PO 24 - (1974) - COLITE, DESREGULAÇÃO IMUNE E ALTERAÇÕES NEUROCOGNITIVAS ASSOCIADAS A VARIANTES DO ITGAV

Tatiana Moreira¹; Beatriz De Sousa^{1,2}; Teresa Lopes Magalhães^{1,3}; Rita Gonçalves Amorim¹; Isabel Pinto Pais¹; Maria Céu Espinheira¹; Eunice Trindade¹

1 - Unidade de Gastroenterologia e Nutrição Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João; 2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Alto Ave; 3 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Oeste

Introdução e Objectivos

Resultado de um estudo colaborativo internacional multicêntrico foi possível identificar variantes no gene que codifica a Integrina alfa V (ITGAV) e a sua implicação funcional. Esta descoberta permitiu a compreensão do mecanismo patofisiológico subjacente a uma entidade clínica rara de apresentação em idade pediátrica, com expressão fenotípica variável e envolvimento multissistémico, nomeadamente gastrointestinal.

Descrição

Os autores apresentam o caso de um doente que contribui para o esclarecimento desta entidade e cuja evolução tem sido caracterizada por envolvimento multissistémico sequencial de início intrauterino com evidência de restrição do crescimento fetal, e pós-natal com prematuridade, microcefalia, dermatite atópica refratária, alergia alimentar múltipla, intercorrências infecciosas recorrentes, má evolução estaturoponderal, alterações do desenvolvimento neurocognitivo, miopia grave, enteropatia e pancolite, com necessidade de instituição sequencial de corticoterapia, azatioprina e infliximab para controlo sintomático da doença digestiva. A recente evidência da presença de múltiplos pólipos cólicos, alguns com displasia de alto grau, suscitou discussão multidisciplinar em relação às opções terapêuticas a considerar.

Conclusão

Este caso é um bom exemplo de um grupo crescente de doentes que sobrevivem a quadros graves em idade pediátrica e que, mesmo após a clarificação da etiologia, continuam a ser um verdadeiro desafio na gestão terapêutica e de comorbilidades associadas. O desconhecimento acerca da história natural da doença torna ainda maior esse desafio.

Palavras-chave : Colite, Desregulação imune, ITGAV



PO 25 - (1976) - DESAFIOS NO TRATAMENTO DE DOENÇA DE CROHN REFROTÁRIA E ESPONDILIOARTROPATIA

Teresa Mendonça¹; Rita Amorim¹; Carolina Fernandes¹; Francisco Silva¹; Rute Gonçalves¹

1 - Serviço de Pediatria do Hospital Dr. Nélio Mendonça

Introdução e Objectivos

A Doença de Crohn (DC) pediátrica é uma condição complexa, por vezes associada a manifestações extraintestinais, como a espondiloartropatia axial, que pode constituir um desafio adicional à terapêutica.

Descrição

Adolescente diagnosticado com DC em julho de 2019 com envolvimento gástrico, jejuno proximal e íleo terminal (A1bL3L4B1G0). Inicialmente tratado com mesalazina e azatioprina, o doente permaneceu sintomático, com necessidade de introdução de infliximab (IFX), com boa resposta.

Após um ano, houve agravamento clínico e analítico, com anemia, hipoalbuminémia, aumento dos parâmetros inflamatórios e calprotectina elevada (1400 µg/g). Doseamentos de IFX revelaram níveis baixos (0,5 µg/mL), sem anticorpos detetáveis, o que motivou ajustes de dose até 10 mg/kg e diminuição de intervalos das administrações.

Apesar deste ajuste, a doença manteve-se ativa, com persistência de lesões na válvula ileocecal (VIC). No período de Abril 2023, apesar de clinicamente assintomático e com crescimento adequado, foi realizada a transição para adalimumab (ADA).

Em reavaliação por enterorressonância mantinha doença ativa no íleo terminal e calprotectina elevada (>1000 µg/g). Em setembro de 2024, foi necessário escalar a abordagem terapêutica, iniciando ustekinumab (USTK).

Após 2 meses desta terapêutica, foi feito o diagnóstico de artropatia axial e espondilodiscite (lesões vertebrais L1 e L2 confirmadas imagiologicamente), optou-se em consenso multidisciplinar, pela introdução de upadacitinib (UPA) em combinação com USTK, que mantém na atualidade, contudo sem controlo total da doença.

Conclusão

Este caso ilustra a complexidade da DC refratária e das suas complicações extraintestinais. A falência terapêutica com agentes biológicos e imunossupressores, associada ao desenvolvimento de espondiloartropatia, exigiu uma abordagem multidisciplinar e a introdução de terapêuticas combinadas.

A persistência de doença ativa poderá sugerir a necessidade de novas estratégias terapêuticas, mantendo-se o caso em acompanhamento para avaliação da resposta ao tratamento.

Palavras-chave : Doença de Crohn, Espondiloartropatia, Ustekinumab, Upadacitinib

PO 26 - (1978) - CRITÉRIOS IBD-REFER E O IMPACTO DA PANDEMIA COVID-19 NA DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL PEDIÁTRICA

Rita Bianchi De Aguiar¹; Francisca Strecht Guimarães²; Andreia Ribeiro³; Helena Silva⁴; Marta Tavares⁴; Francisco Ribeiro Mourão⁴; Rosa Lima⁴

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António (CMIN-ULSSA); 2 - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Unidade Local de Saúde de Entre o Douro e Vouga (ULSEDV); 3 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Gaia/Espinho (ULSGE); 4 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, CMIN-ULSSA

Introdução e Objectivos

O sistema IBD-REFER promove a identificação precoce de casos suspeitos de DII, classificando doentes em 2 grupos: Grupo 1 (diarreia com sangue >1 semana, diarreia sem sangue >1 mês e abcesso perianal/fístula recorrente) e Grupo 2 (elevação PCR/VS/calprotectina fecal, perda ponderal, dor abdominal prolongada, história familiar DII, ASCA/ANCA positivos e atraso de crescimento). Este estudo teve como objetivo avaliar os resultados da aplicação dos critérios IBD-REFER nos períodos pré-COVID (11/2015-02/2020), durante a COVID (03/2020-03/2022) e pós-COVID (04/2022-04/2024) na DII pediátrica.

Métodos

Estudo retrospectivo de doentes pediátricos com DII seguidos num hospital terciário entre 11/ 2015 e 04/2024. Foram analisadas variáveis clínicas e a distribuição dos doentes nos Grupos 1 e 2 em cada período.

Resultados

Foram incluídos 98 doentes (63,3% sexo masculino, mediana de idade ao diagnóstico 14 anos (IQR:11-15)), 38 no período pré-COVID, 41 no período COVID e 19 no período pós-COVID. A maioria foi referenciada pela consulta externa (30,6%) e Centros de Saúde (29,6%). As apresentações mais frequentes incluíram dor abdominal com sintomas constitucionais (25,5%), anemia (19,4%) e retorragia (12,2%). 27,5% foram diagnosticados com Colite Ulcerosa, 66,3% com Doença de Crohn e 6,1% com Colite Indeterminada. A distribuição dos doentes entre grupos mudou significativamente ao longo do tempo ($p=0.0002$). No pré-COVID, 28,9% foram referenciados com base em sintomas do Grupo 1 e 71,1% do grupo 2. Na pandemia, permaneceram estáveis (1: 26,8%; 2: 73,2%) e no pós-COVID, a tendência inverteu-se - 78,9% dos doentes referenciados pelo Grupo 1. O tempo entre o início dos sintomas e a referência foi menor no Grupo 1, sem diferença estatisticamente significativa. A especialidade médica não influenciou significativamente o grupo ($p=1.0$), apesar de Pediatras referenciar mais doentes do Grupo 1 e MGFs do 2.

Conclusão

No pós-COVID, verificou-se aumento significativo na referência baseada nos critérios do Grupo 1, sugerindo maior sensibilização para os sintomas clássicos da DII. Isto permite um diagnóstico mais precoce, início atempado do tratamento, e melhoria do prognóstico.

Palavras-chave : Critérios IBD-REFER, Pandemia COVID-19, Doença Inflamatória Intestinal Pediátrica

PO 27 - (1980) - ILEÍTE COMPLICADA EM ADOLESCENTE- DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO NA DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL

Catarina Franquelim¹; Margarida Roquette²; Inês Mogárrio³; Cristina Borges³; Eduardo Bandeira⁴; Ana Nunes⁴; Sofia Bota⁵; Isabel Afonso⁵

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, Unidade Local de Saúde Almada Seixal, Almada.; 2 - Departamento de Pediatria, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida, Cascais, Lisboa; 3 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde S. José, Lisboa.; 4 - Serviço de Imagiologia, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde S. José, Lisboa; 5 - Unidade de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátricas, Área de Pediatria, Hospital de Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde S. José, Lisboa.

Introdução e Objectivos

A doença de Crohn (DC) complicada inclui evolução fistulizante e/ou estenosante. O diagnóstico diferencial com patologia cirúrgica aguda é difícil, tornando a avaliação imagiológica essencial. A abordagem cirúrgica poderá estar indicada em casos de abscessos intrabdominais volumosos, quadros de oclusão ou perfuração intestinal.

Descrição

Adolescente de 17 anos, previamente saudável, observado por dor abdominal com 10 dias de evolução, diarreia não sanguinolenta e anorexia. À admissão na Urgência Pediátrica com 52Kg, palidez cutânea e dor abdominal localizada à fossa ilíaca direita com reação peritoneal. Laboratorialmente com anemia microcítica, leucocitose com neutrofilia, PCR 24,6 mg/dL, VS 120 mm/h e calprotectina fecal 5690ug/g. Excluídas etiologias infecciosas. Ecografia abdominal revelou espessamento parietal do íleon terminal e válvula ileocecal e possível trajeto fistuloso associado a uma coleção de 48x18 mm, sugerindo DC complicada. Internado para antibioterapia com cefotaxime, metronidazol e gentamicina, sem melhoria. Avaliação por TAC abdomino-pélvica com contraste endovenoso demonstrou ileíte extensa, coleções abcedadas e suspeita de trajetos fistulosos. Alterada antibioterapia (piperacilina/tazobactam) e introduzida nutrição entérica exclusiva (NEE), com melhoria. Realizada colonoscopia que evidenciou válvula ileocecal deformada e edemaciada, sugerindo componente estenosante. Avaliação complementada com entero-RM que descreveu ausência de trajetos fistulosos, resolução de coleções e espessamento da última ileal, sem estenose. Completou 8 semanas de NEE, tendo evoluído para quadro de suboclusão intestinal após reintrodução de dieta geral. Repetida entero-ressonância que confirmou ileíte com componente estenosante, sem fístulas ativas. Submetido a ressecção ileocecal eletiva. O resultado anatomo-patológico descreveu espessamento do ileon terminal, com infiltrado inflamatório transmural, e fibrose da submucosa. Atualmente sob dieta polimérica parcial com tolerância e ganho ponderal progressivo.

Conclusão

Evidenciamos a complexidade da abordagem da DC complicada. Destaca-se a eficaz abordagem conservadora de uma coleção superior a 3cm e o papel crucial da dieta polimérica na estabilização clínica pré e pós cirúrgica. Reforçamos a importância da abordagem multidisciplinar destes doentes.

Palavras-chave : Doença Inflamatória Intestinal, Doença de Crohn, Sub oclusão intestinal

PO 28 - (1981) - IMPACTO DA PANDEMIA COVID-19 NA REFERENCIAÇÃO E DIAGNÓSTICO DA DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES

Francisca Strecht Guimarães¹; Rita Bianchi De Aguiar²; Andreia Ribeiro³; Helena Silva⁴; Marta Tavares⁴; Francisco Ribeiro Mourão⁴; Rosa Lima⁴

1 - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Unidade Local de Saúde de Entre o Douro e Vouga (ULSEDV), Porto, Portugal; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António (CMIN-ULSSA), Porto, Portugal; 3 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Gaia/ Espinho (ULSGE), Porto, Portugal; 4 - Unidade de Gastroenterologia Pediátrica, CMIN-ULSSA, Porto, Portugal

Introdução e Objectivos

O diagnóstico da Doença Inflamatória Intestinal (DII) pode ser complexo e tardio, devido à variabilidade clínica. A pandemia de COVID-19 implicou reestruturação dos serviços de saúde, com impacto na gestão de doenças crónicas, incluindo DII. Avaliação do impacto da pandemia na referenciação e diagnóstico de DII.

Métodos

Estudo retrospectivo de doentes pediátricos diagnosticados com DII num centro terciário no período pré-COVID (11/2015-02/2020), COVID (03/2020-03/2022) e pós-COVID (04/2022-04/2024). Foram analisadas variáveis clínicas e os intervalos entre o início dos sintomas, referenciação, consulta e diagnóstico.

Resultados

Foram incluídos 98 doentes, 63,3% do sexo masculino, com mediana de idade ao diagnóstico de 14 anos (IQR: 11-15), 38 no período pré-COVID, 41 no período COVID e 19 no período pós-COVID. A maioria foi referenciada pela consulta externa de Pediatria (30,6%) e Centros de Saúde (29,6%). As formas de apresentação mais frequentes incluíram dor abdominal com sintomas constitucionais (25,5%), anemia (19,4%) e retorragia (12,2%). 66,3% foram diagnosticados com doença de Crohn, 27,5% com colite ulcerosa, e 6,1% com colite indeterminada. O tempo entre início dos sintomas e referenciação reduziu significativamente ($p=0.013$), passando de 8,03 meses no pré-COVID (IQR: 2-49) para 3,37 meses na pandemia (IQR: 2-24) e 1,59 meses no pós-COVID (IQR: 1-6). Os tempos entre referenciação e primeira consulta e entre consulta e diagnóstico mantiveram-se estáveis ($p>0.05$). Aumentou a proporção de doentes do sexo feminino ($p=0.047$) e a percentagem de doentes com história familiar de DII ($p=0.027$) no pós-COVID.

Conclusão

A pandemia teve um impacto significativo com a redução do tempo entre o início dos sintomas e a referenciação, sugerindo um reconhecimento mais precoce ou um foco mais estreito para condições mais graves. Esta melhoria poderá traduzir-se num início de tratamento mais atempado, melhor prognóstico e qualidade de vida destes doentes.

Palavras-chave : Doença inflamatória intestinal; criança; COVID-19

PO 29 - (1990) - DOENÇA DE CROHN PERIANAL EM IDADE PEDIÁTRICA: ESTUDO RETROSPECTIVO

Beatriz Pedreira^{1,2}; Vitória Cadete^{2,3}; Filomena Cardoso²; Sofia Bota²; Cristina Gonçalves²; Filipa Santos²; Isabel Afonso²

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Dr. Nélio Mendonça, Funchal, Portugal; 2 - Unidade de Gastroenterologia e Hepatologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal; 3 - Serviço de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde São José, Lisboa, Portugal

Introdução e Objectivos

A Doença de Crohn Perianal (DCP) afecta 8-24% dos doentes pediátricos e associa-se a maior morbidade e pior qualidade de vida.

Objectivos: Caracterizar as manifestações perianais da DCP pediátrica e avaliar a evolução clínica, incluindo o impacto da terapêutica biológica.

Métodos

Estudo retrospectivo, que incluiu todos os doentes pediátricos com DCP diagnosticada entre jan/2020 e fev/2025 num centro pediátrico terciário. Foram analisados dados clínicos, laboratoriais e índice wPCDAI.

Resultados

Foram incluídos 32 doentes: 78% (n=25) do sexo masculino e mediana de idades ao diagnóstico de 14,1 anos [7,5-17,8]. O tempo mediano de seguimento foi de 1,7 anos [0,04-4,2]. Apresentavam fissuras (n=20), fístulas (n=19), abscessos (n=16) e úlceras (n=8). A mediana do wPCDAI foi: ao diagnóstico 45,0 [15,0-107,5]; aos 3 meses 3,75 [0,0-22,5]; aos 6 meses 0,0 [0,0-45,0]; aos 12 meses 0,0 [0,0-35,0]; aos 24 meses 7,5 [0,0-22,5]. A indução terapêutica incluiu fármacos biológicos (n=12), corticóide (n=9), nutrição entérica exclusiva (n=8) e NEE com corticóide (n=3), com wPCDAI mediano no final da indução, respetivamente de 7,5 [0-32,5], 10,0 [7,5-37,5], e 17,5 [17,5-17,5] (p=0,684). Não se verificou diferença estatisticamente significativa aos 3 meses após início de terapêutica quanto ao wPCDAI e proteína C reactiva entre doentes que foram submetidos a indução com ou sem biológico. Posteriormente, 17 doentes iniciaram biológico anti-TNF, com ou sem imunomodulador. Dois ainda em fase de indução. Mediana do score wPCDAI de doentes tratados com Infliximab e Adalimumab, respetivamente: ao diagnóstico 47,5 [27,5-77,5] e 47,5 [15,0-107,5] (p 0,977); aos 6 meses 3,8 [0,0-40,0] e 0 [0,0-45,0] (p 0,529) e aos 12 meses 0,0 [0,0-17,5] e 0,0 [0,0-25,0] (p 1,000). Realizada drenagem cirúrgica em 35,7% (n=10) e colocação de seton em 21,4%(n=6).

Conclusão

O tratamento da DCP pode requerer uma abordagem combinada médica e cirúrgica. Salienta-se o papel fundamental dos fármacos biológicos, sem diferenças estatisticamente significativas nesta amostra entre Infliximab e Adalimumab.

Palavras-chave : Doença Inflamatória Intestinal, Doença de Crohn Perianal, terapêutica biológica