Sociedade Portuguesa de Neonatologia

# 50º CONGRESSO PORTUGUÊS DE NEONATOLOGIA

## LIVRO DE RESUMOS

Cuidados pré natais

Tecnologia na UCIN

Neuroproteção

HOPE FOR HIE

Prevenção do Risco

eNewborn

Terapêuticas substituição



**Matosinhos**

**Terminal de Cruzeiros**

**24-25 novembro 2022**

**COMUNICAÇÕES ORAIS**

**Mesa 1 (dia 24/11, às 12:30) – Auditório Principal (Piso 1)**

Moderadores: Madalena Tuna e Arnaldo Rego

Comunicação nº 1

## Nascer em risco de sífilis congénita – a experiência de 5 anos num hospital de apoio perinatal diferenciado

Ana Castelbranco Silva, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, EPE
Inês Furtado Gomes, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, EPE
Patrícia Nazaré, Centro de Diagnóstico Pré-Natal do Hospital Garcia de Orta, EPE
José da Cunha, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, EPE
Manuela Braga, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta, EPE

Palavras-chave: sífilis congénita, cuidados pré-natais, gravidez complicada, saúde pública

Introdução: A sífilis materna não tratada tem elevado risco de sífilis congénita (SC), com significativa morbimortalidade perinatal. O aumento recente dos casos de sífilis na população sugere que possam aumentar os casos de SC.
Objetivos: Analisar os recém-nascidos (RN) e fetos de mãe com sífilis e as características da gestação.
Métodos: Estudo retrospetivo que incluiu os RN e fetos rastreados para SC e suas mães, entre janeiro/2017 e agosto/2022, num hospital de apoio perinatal diferenciado.
Resultados: Identificados 50 RN e 1 interrupção médica da gravidez por hidrópsia grave com hidrocefalia. Excluídos 7 RN por insuficiência de dados.
Das 44 díades em estudo, a mediana da idade materna foi 28 anos; 19 mães (43%) eram de origem estrangeira. A maioria (n= 33, 75%) estava desempregada ou realizava trabalho não qualificado.
Treze gestações (30%) foram mal vigiadas, das quais 4 (31%) corresponderam a casos de SC comprovada. A maioria dos diagnósticos de sífilis materna ocorreu no 1.º trimestre gestacional (n=21, 48%); registaram-se 7 seroconversões entre o 1.º e o 2.º trimestre e 5 entre o 1.º e o 3.º trimestre. Das 40 mães com indicação para tratamento, metade não o realizaram atempadamente (n=20, 50%).
Identificaram-se 8 casos de SC comprovada, 16 de SC possível e 16 de SC improvável. Os 7 RN com SC comprovada foram prematuros (idade gestacional média: 32 sem + 2 d); os achados clínico-laboratoriais mais frequentes foram: hepatomegalia (n=6, 86%), icterícia colestática (n=6, 86%), anemia (n=6, 86%), trombocitopenia (n=5, 71%) e hidrópsia (n=4, 57%). Dos 43 RN, 19 (44%) foram tratados com penicilina.
Conclusões: Neste estudo, a abordagem dos RN não foi uniforme. A vigilância pré-natal é essencial para assegurar intervenção atempada nos casos de sífilis materna e para proteção dos RN. É necessária investigação adicional sobre a adequação da estratégia de prevenção atual.

Comunicação nº 2

**Desafios no diagnóstico da lesão fetal grave do sistema nervoso central (SNC) associada a infeção congénita por citomegalovírus (CMV)**

Jessica Sousa, Centro Hospitalar Tondela-Viseu, EPE
Inês Hormigo, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE
Ana Teresa Sequeira, Maternidade Dr. Alfredo da Costa, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE
Sónia Pimentel, Maternidade Dr. Alfredo da Costa, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE

Palavras-chave: Infeção CMV; Ecografia fetal; sequelas SNC

Introdução
A infeção congénita por CMV é uma causa importante de sequelas do neurodesenvolvimento e auditivas, estando atualmente disponível terapêutica antiviral pré e pós-natal com eficácia comprovada.
Descrição
Caso 1- Gravidez vigiada, complicada por restrição de crescimento fetal(RCF) grave tardia. Na ecografia fetal (29semanas): ventriculomegalia ligeira. RM-CE fetal: polimicrogíria generalizada, heterotopias subependimárias em banda. Ecocardiograma fetal: hipertrofia do septo e paredes ventriculares. Nasce às 38 semanas, apresentando petéquias dispersas, microcefalia e hipertonia dos membros inferiores. Analiticamente: trombocitopenia (30000/uL), PCR CMV na urina positiva, CMV IgG+/IgM-. Ecografia transfontanelar(ecoTF) D2: escassez de circunvoluções, hiperecogenicidade parenquimatosa difusa, calcificações bilaterais. Potenciais evocados auditivos (PEA): refere bilateral. Observação oftalmológica sem alterações.
Caso 2- Gravidez vigiada, complicada por RCF às 28 semanas. Ecografia fetal(35 semanas): artéria uterina com resistência aumentada, quistos temporais bilaterais. Serologias(3ºT): CMV IgG+ (>500UA/mL-semelhante à gravidez anterior)/IgM-. Nasce às 35 semanas. EcoTF D2: quistos temporais bilaterais, quisto parietal direito, zonas de hiperecogenidade e sinais de vasculite. PCR CMV na urina positiva, CMV IgG+/IgM-. PEA refere bilateral. Observação oftalmológica sem alterações.
Cumpriram 6 meses de valganciclovir, com redução das cargas virais. Caso 1 (10 meses): atraso do desenvolvimento psicomotor(ADPM) grave, défice auditivo e microcefalia. RM-CE (9meses): polimicrogiria cerebral difusa bilateral, pequenas heterotopias periventriculares bilaterais, ventriculomegalia. Ecocardiograma: hipertrofia SIV. Caso 2 (10 meses): ADPM ligeiro, sem alterações auditivas, boa evolução estato-ponderal. RM-CE(2meses): alteração difusa da substância branca cerebral, quistos periventriculares e dos sulcos tálamo-caudados.
Conclusão: Perante lesões do SNC detetadas na ecografia fetal é necessário um elevado grau de suspeição para a infeção CMV. A realização de serologias pré e pós-concepcionais de forma universal tem sido discutida, sobretudo desde que há uma terapêutica fetal e pós-natal eficaz. No entanto, serologias que indiciam infeção prévia, não devem excluir a hipótese de infeção CMV na grávida, pois apesar do menor risco de transmissão/sequelas, este não é nulo.

Comunicação nº 3

**Risco infecioso e sépsis em grandes pré-termos – estudo unicêntrico**

Carolina Folques (1. Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria, Portugal; 2. Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal)
Catarina Cordeiro (Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal);
Muriel Ferreira (Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal);
Dolores Faria (Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal).

Palavras-chave: Risco infecioso; Sépsis neonatal; Antibioterapia profilática

Introdução:
A prematuridade é o principal fator de sépsis, com risco inversamente proporcional à idade gestacional (IG). A clínica é inespecífica no recém-nascido (RN), o que leva frequentemente a cursos prolongados e desnecessários de antibioterapia (AB) principalmente em RN prematuros (PT). Os protocolos na abordagem destes RN variam entre instituições. A vigilância clínica e a instituição precoce de AB no RNPT têm sido prática na nossa unidade.
Objetivos:
Relacionar os fatores de risco infecioso perinatais com a instituição de AB profilática e/ou ocorrência de sépsis neonatal.
Métodos:
Estudo retrospetivo, observacional e unicêntrico, incluindo RNPT IG ≥28 e <33 semanas (s), internados numa UCIN de 2011 a 2020.
Resultados:
Foram incluídos 475 RN internados no período de 10 anos, com IG média de 30s (±1,4) e peso de nascimento 1467g (±381). Contabilizaram-se 19 (4,0%) casos de sépsis precoce e 21 (4,4%) de sépsis tardia.
Dos fatores de risco infecioso destacam-se: prematuridade espontânea (45,3%), rotura prolongada de membranas (22,1%) e corioamnionite (10,3%). Dos RN com pelo menos um fator de risco infecioso (55,4%), 39,2% iniciaram AB profilática (p=0,007), com uma incidência de sépsis precoce de 9,7%. Na ausência de AB profilática (60,8%), a frequência de sépsis foi inferior à esperada (p=0,004) com uma incidência de 1,9%, e todos os casos evoluíram favoravelmente.
No conjunto de RN sem fatores de risco, 72,6% foram mantidos sob vigilância, sem AB. Registaram-se 6 (2,8%) casos de sépsis precoce, 5 dos quais já tinham iniciado profilaxia por instabilidade clínica.
Conclusões:
O elevado grau de suspeição clínica e vigilância rigorosa permitiram minimizar a prescrição de AB profilática, sem aumento da incidência de sépsis precoce, mesmo quando identificado risco infecioso. Estes resultados foram mais evidentes na ausência de fatores de risco. A AB profilática ponderada caso-a-caso poderá contribuir para a melhoria dos cuidados prestados a este grupo.

Comunicação nº 4

**Perfil microbiológico da Unidade de Neonatologia do Hospital do Espírito Santo de Évora nos últimos 5 anos**

Isabel Coelho, Serviço de Pediatria, Departamento da Mulher e da Criança, Hospital do Espírito Santo de Évora, EPE
Carolina Calçada, Serviço de Pediatria, Departamento da Mulher e da Criança, Hospital do Espírito Santo de Évora, EPE
Francisca Manoel, Serviço de Pediatria, Departamento da Mulher e da Criança, Hospital do Espírito Santo de Évora, EPE
Adriana Coutinho, Serviço de Patologia Clínica, Hospital do Espírito Santo de Évora, EPE
Teresa Almeida, Unidade de Neonatologia, Serviço de Pediatria, Departamento da Mulher e da Criança, Hospital do Espírito Santo de Évora, EPE
Maria José Mendes, Unidade de Neonatologia, Serviço de Pediatria, Departamento da Mulher e da Criança, Hospital do Espírito Santo de Évora, EPE

Palavras-chave: Neonatologia, Nosocomial, Sepsis, Microbiologia

Introdução/ Objetivos
A sepsis nosocomial é uma das principais causas de morbimortalidade nas Unidades de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN). O conhecimento do perfil microbiológico e da sensibilidade aos antibióticos, permite orientar e otimizar a terapêutica empírica utilizada em cada Unidade.
Esta análise tem como objetivo a caracterização dos agentes isolados na Unidade de Neonatologia do Hospital do Espírito Santo de Évora (HESE).
Métodos
Estudo observacional retrospetivo, dos resultados de hemoculturas e culturas de ponta de cateter positivas provenientes de recém-nascidos com mais de 3 dias de vida, internados na UCIN do HESE.
Período do estudo: 1 de janeiro/2017 a 31 de dezembro/2021.
Os testes de sensibilidade antibiótica foram realizados de acordo com os protocolos do Serviço de Patologia Clínica do HESE.
Resultados
Foram identificadas 108 hemoculturas positivas. Os estreptococos coagulase-negativos foram o grupo de agentes mais frequentemente isolado nomeadamente Streptococcus epidermidis (46,3%), seguidos de Staphylococcus aureus (18,5%), a grande maioria resistente à meticilina. A Candida albicans representou apenas 1,9% dos casos e foi o único fungo isolado.
As bactérias gram-negativas representaram 7,4% dos casos. Destas 100% eram sensíveis tanto a cefotaxime como a gentamicina e, em 12,5% dos casos, eram produtoras de beta-lactamases de espectro alargado.
A totalidade das bactérias era sensível ao esquema empírico de antibióticos utilizado no tratamento de sepsis nosocomiais da Unidade (vancomicina e cefotaxime).
Conclusão
A terapêutica empírica dupla com vancomicina e cefotaxime ou gentamicina é adequada à totalidade das bactérias isoladas.
A utilização de cefalosporinas no esquema empírico pode contribuir para a emergência de resistências a este grupo de antibióticos bem como o aparecimento de infecções fúngicas invasivas, ainda que isso não tenha sido evidenciado neste trabalho.
A sensibilidade à gentamicina de todas as bactérias gram-negativas permite que o tratamento empírico com vancomicina e gentamicina seja uma alternativa segura nas sepsis nosocomiais na Unidade.

Comunicação nº 5

**Avaliação do perfil da proteína C reativa em recém-nascidos sem sinais clínicos de infeção**

Catarina Teixeira; Serviço de Neonatologia, Maternidade Bisssaya Barreto (MBB-CHUC)
Margarida Sampaio - Serviço de Neonatologia, Maternidade Bisssaya Barreto (MBB-CHUC)
Muriel Ferreira - Serviço de Neonatologia, Maternidade Bisssaya Barreto (MBB-CHUC)
Margarida Peixinho - Serviço de Patologia Clínica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC)
Lucília Araújo - Serviço de Patologia Clínica do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC)
Adelaide Taborda - Serviço de Neonatologia, Maternidade Bisssaya Barreto (MBB-CHUC)

Palavras-chave: sépsis neonatal; proteína C reactiva

Introdução
A proteína C reativa (PCR), utilizada na investigação da sépsis neonatal (SN), aumenta fisiologicamente em condições não-infeciosas.
Objetivos: avaliar tendência e intervalo de valores da PCR nos recém-nascidos sem clínica de infeção nas primeiras 48-96h de vida, analisar variáveis perinatais que os influenciem e definir percentis que descrevam o seu perfil de elevação.
Métodos
Estudo observacional, prospetivo, com início em fevereiro 2022. Incluíram-se recém-nascidos com IG≥34S, sem evidência de infeção, que realizaram colheita ocasional de PCR. Excluíram-se recém-nascidos com SN, com >1 fator de risco (FR) infecioso e filhos de mãe com corioamnionite.
Resultados
Avaliados 317 recém-nascidos, excluíram-se 18 por apresentarem >1FR infecioso, 4 por SN e 1 com mãe com corioamnionite.
Incluíram-se 293 recém-nascidos, mediana de IG 39S (AIQ37-40), 56% sexo masculino.
A mediana da PCR em recém-nascidos filhos de mãe com colonização por SGB sem profilaxia antibiótica foi 0,46 (vs.0,15 nos restantes; p=0,04) nas primeiras 48h; 0,42 (vs.0,22;p=0,03) nas ]48-72]h e 0,29 (vs.0,1;p=0,01) nas ]72-96]h.
Os RN apresentaram PCR mais elevada nas ]48-72]h quando a duração da rotura de membranas foi >18h (0,67vs.0,39;p=0,03). Não houve diferença dos valores nos diferentes períodos quanto à febre intraparto.
A PCR foi >2mg/dL em 24 casos sem evidência de infeção (máximo 6,2 às 64h). A mediana e o Percentil 95 (P95) dos valores de PCR foram, respetivamente, por período: 0,42 e P95 3,22 nas primeiras 48h; 0,4 e P95 2,56 nas ]48-72]h; 0,22 e P95 2,15 nas ]72-96]h.
Nas primeiras 48h, a mediana da PCR foi 0,42 vs.0,40(p=0,01) às ]48-72]h e vs.0,22(p=0,04) às ]72-96]h.
Conclusões:
Verificou-se elevação da CRP em recém-nascidos sem evidência de infeção. O uso de um cut-off não reflete o seu padrão fisiológico, pelo que a definição de perfis de elevação com o tempo poderá ser útil, juntamente com o contexto clínico, na avaliação diagnóstica de SN.

**Mesa 2 (dia 24/11, às 12:30) – Auditório Piso 3**

Moderadores: Anselmo Costa e Vinhas da Silva

Comunicação nº 6

**nCPAP – experiência de 6 anos de um hospital de nível II**

Maria Bandeira Duarte, HDS
Marta Valério, HDS
Filipa Vilarinho, HDS
José Miguel Nogueira, HDS

Palavras-chave: nCPAP, ventilação invasiva, transferência

Introdução/ Objetivos:
O nasal Continuous Positive Air Presure (nCPAP) é um método de ventilação não invasiva simples e seguro; consiste na administração de pressão positiva na via aérea do recém-nascido (RN) durante o ciclo respiratório prevenindo o colapso alveolar, melhorando o seu recrutamento e assim, otimizando a função respiratória.
Pretende-se determinar a frequência de uso de nCPAP, caracterizar fatores de risco maternos e do RN, o motivo e duração da sua utilização, assim como a necessidade de transferência. Refletir acerca da utilização da técnica num hospital nível II.
Métodos:
Consulta de processos dos RN internados na Unidade de Cuidados Especiais ao RN (UCERN) entre Setembro 2016 a Setembro 2022 (6 anos). Incluídos os RN nascidos no hospital e que necessitaram de nCPAP.
Resultados:
Num total de 1173 RN, 102 (8,7%) necessitaram nCPAP. Frequência de utilização estável ao longo dos anos (7,7-11,9%). Idade materna avançada (≥35anos) em 34% dos casos e 15,7% fumadoras. Patologia materna mais frequente foi diabetes gestacional (10,8%) e pré-eclâmpsia (9,8%). 62,7% RN prematuros (14% com <32semanas), dos quais 37,5% com maturação pulmonar completa (MPC). 9,8% RN com restrição de crescimento fetal. Cesariana em 55,9% casos, 8,8% por descolamento de placenta e 22,8% por sofrimento fetal agudo. 3,9% RN com muito baixo peso. 17,6% fizeram surfactante, todos prematuros e 44,4% com MPC. 97% iniciou nCPAP por SDR nas primeiras 6 horas de vida. 45,1% em nCPAP <24h. 3,9% casos necessitaram de ventilação invasiva e 1 destes necessitou transferência.
Conclusões:
A utilização de nCPAP capacita a UCERN a tratar um número muito significativo de RN com patologia respiratória, evitando técnicas invasivas com grave potencial iatrogénico assim como transferências para hospital de nível I, contribuindo para uma melhor gestão de recursos.

Comunicação nº 7

**Síndrome de "Cat eye"… sem olho de gato!**

Rebeca Santos, Departamento de Pediatria, Hospital Beatriz Ângelo
Kátia Cardoso, Departamento de Pediatria, Serviço de Neonatologia, Hospital Beatriz Ângelo
Joana Saldanha, Departamento de Pediatria, Serviço de Neonatologia, Hospital Beatriz Ângelo

Palavras-chave: cat eye; coloboma, síndrome malformativa, recém-nascido

Introdução: A síndrome de "Cat eye" é uma doença congénita rara, associada a mutação no cromossoma 22, com espectro de manifestações e gravidade variáveis que poderão justificar uma incidência infraestimada. É caracterizada pela presença de coloboma, uma malformação ocular, em particular da íris, em que o olho fica semelhante ao de um gato. Contudo, este sinal, embora nomeando a síndrome, só está presente em cerca de metade dos casos.
Descrição: Recém-nascido pré-termo tardio, feminino, com antecedentes familiares irrelevantes. Gravidez vigiada, ecografias obstétricas a revelarem dismorfia renal bilateral. Parto por cesariana eletiva por placenta prévia total, com baixo peso à nascença. Por patologia materna pós-parto, foi internada na Unidade de Neonatologia. Apresentava fácies dismórfica com hipertelorismo, tubérculo e fosseta pré-auriculares direitos e ânus ectópico anterior. Cerca das 12 horas de vida, iniciou taquipneia de agravamento progressivo, com necessidade de oxigénio suplementar. O ecocardiograma revelou canal arterial grande, com fluxo esquerdo-direito com repercussão hemodinâmica e retorno venoso pulmonar anómalo não obstrutivo, condicionando insuficiência cardíaca. Submetida a encerramento cirúrgico do canal arterial, com melhoria clínica. A ecografia abdominal e renovesical demonstrou hipoplasia renal direita e displasia quística renal esquerda. A ecografia sacro-coccígea não revelou alterações. Observada por Oftalmologia, com exame oftalmológico normal. Para esclarecimento da síndrome polimalformativa, realizou estudo molecular por microarray que revelou tetrassomia em mosaico 22q11.1q11.21, diagnosticando a síndrome de "Cat eye", tendo sido encaminhada para consulta de Genética e Nefrologia.
Conclusão: Este caso destaca-se pela raridade da patologia e pela ausência de coloboma, a sua manifestação mais característica, embora em presença de muitas outras malformações sugestivas, nomeadamente facial, auricular, anal, renal e cardíaca. Os autores pretendem com este caso divulgar a síndrome de "Cat eye" que poderá ser subdiagnosticada e alertar para a importância de uma elevada suspeição clínica deste diagnóstico mesmo na ausência de coloboma ou "olho de gato".

Comunicação nº 8

**Falência terapêutica do surfactante administrado por técnica minimamente invasiva**

Inês Cascais, CMIN-CHUPorto
Ana Cristina Freitas, Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Isabel Martins Azevedo, Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Catarina Liz, Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Daniel Meireles, Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Luísa Neiva Araújo, Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Elisa Proença, Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Carmen Carvalho, Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Palavras-chave: MIST; surfactante; ventilação; hipertensão pulmonar

Introdução/Objetivos
A administração de surfactante por técnica minimamente invasiva (MIST) é um procedimento que pretende evitar as complicações associadas à intubação endotraqueal. O objetivo deste estudo foi determinar os fatores associados à falência terapêutica desta técnica.
Métodos
Estudo retrospetivo unicêntrico de recém-nascidos (RN) tratados com surfactante por MIST entre 2015 e 2021, determinando fatores relacionados com a sua falência (intubação endotraqueal nas 72 horas após o procedimento ou administração de segunda dose de surfactante pela mesma técnica).
Resultados
Foram incluídos 74 RN com medianas de idade gestacional 31 semanas (IQR 29-34) e de peso ao nascimento 1525g (IQR 1073-2036). Foi constatada falência da técnica em 25 RN (33,8%). A mediana da fração inspirada de oxigénio (FiO2) prévia ao procedimento foi significativamente superior no grupo da falência terapêutica (0,40 (IQR 0,38-0,49) vs. 0,38 (IQR 0,35-0,40), p=0.011). Apesar de não existir diferença estatisticamente significativa da idade gestacional entre os grupos, constata-se uma tendência para uma taxa de falência superior no conjunto de RN com idade gestacional superior a 32 semanas (48,0% vs. 26,5%, p=0,065). A incidência de hipertensão pulmonar foi significativamente superior no grupo da falência terapêutica (32,0% vs. 8,2%, p=0.017).
Não foram observadas diferenças significativas entre grupos nas restantes variáveis estudadas, incluindo peso ao nascimento, corticóide pré-natal, sépsis ou pneumonia prévias ao procedimento ou persistência do canal arterial hemodinamicamente significativo. Igualmente, não se registou aumento da mortalidade ou complicações graves no grupo com falência terapêutica.
Conclusões
Apesar da sua eficácia em mais de 65,0% dos casos, a técnica MIST pode falhar em casos particulares, nomeadamente quando a etiologia da insuficiência respiratória hipoxémica é mais ampla que o défice de surfactante isolado. Em RN com idade gestacional tendencialmente superior ou com sinais de hipertensão pulmonar, possivelmente a condicionar necessidade superior de FiO2, poderá ser benéfico equacionar outra abordagem, dando prioridade à otimização da estratégia ventilatória.

Comunicação nº 9

**Síndrome de dificuldade respiratória precoce no recém-nascido– a experiência de um hospital nível II**

Marta Ayres Pereira - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Manuel Lima Ferreira - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Mariana Ferreira - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Abílio Oliveira - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Filipa Miranda - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

Palavras-chave: Síndrome da dificuldade respiratória; Doença das Membranas Hialinas; Taquipneia Transitória do Recém-Nascido; Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais

A síndrome de dificuldade respiratória (SDR) precoce atinge cerca de 1% dos recém-nascidos (RN) e pode ter diferentes etiologias.
O objetivo do trabalho foi estudar os RN admitidos por SDR precoce na Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN) de um Hospital nível II de 1 de janeiro a 31 de dezembro de 2021. Foi efetuado um estudo retrospetivo com análise dos processos clínicos e processamento via Microsoft Excel®.
Foram incluídos 139 RN, 38% do total de internamentos, sem predominância de sexo e duração média de internamento de 13 dias. Cerca de 28% das mães tinha idade superior ou igual a 35 anos e 1% inferior ou igual a 17 anos, 10% apresentava patologia do foro respiratório e 12% consumo de tabaco.
Dos casos, 38% tinha baixo peso, 8% muito baixo peso e 54% abaixo das 37 semanas. Cerca de 15% foram fruto de gravidez múltipla e em 26% foi realizada corticoterapia pré-natal. Em 42% o parto foi por cesariana e 53% necessitou de reanimação na sala de partos.
Em 94% o quadro clínico desenvolveu-se antes das 6h de vida, 61% necessitou de oxigenoterapia, 65% ventilação não invasiva (média de 4 dias) e 9% ventilação invasiva (média de 3 dias). Em 14% foi administrado surfactante e 64% antibioterapia.
Quanto ao diagnóstico principal em 40% registou-se Doença das Membranas Hialinas (DMH), 19% Taquipneia Transitória do RN, 17% Má adaptação à vida extra-uterina, 11% Sépsis e 4% Pneumonia. 3,6% foram transferidos para um hospital nível III e 1 RN faleceu.
O SDR precoce é uma causa importante de admissão na UCIN e as suas etiologias podem ser diversas. A patologia do foro respiratório predominou na amostra, nomeadamente a DMH, em relação com elevada percentagem de prematuros.

Comunicação nº 10

**Recém-Nascidos com Displasia Broncopulmonar na Unidade de Neonatologia – Experiência de 5 anos de um Hospital de Apoio Perinatal Diferenciado**

Estela Kakoo Brioso; Unidade de Neonatologia, Hospital de São Francisco Xavier
Joana Moscoso; Unidade de Neonatologia, Hospital de São Francisco Xavier
Duarte Malveiro; Unidade de Neonatologia, Hospital de São Francisco Xavier
Marta Aguiar; Unidade de Neonatologia, Hospital de São Francisco Xavier
Madalena Tuna; Unidade de Neonatologia, Hospital de São Francisco Xavier

Palavras-chave: Displasia Broncopulmonar, Prematuridade, Muito baixo peso ao nascer, Sepsis

Introdução: A displasia broncopulmonar (DBP) associa-se a aumento da morbilidade respiratória, perturbações do neurodesenvolvimento e da mortalidade.
Objetivos: Caracterização clínica dos recém-nascidos (RN) com diagnóstico de DBP durante o internamento numa Unidade de Neonatologia de um Hospital de Apoio Perinatal Diferenciado (UNHAPD).
Métodos: Revisão de processos de RN internados numa UNHAPD entre 1 de janeiro 2015 e 31 de dezembro 2019.
Resultados: Foram incluídos 101 RN com DBP, mediana da idade gestacional (IG) de 27 semanas e do peso ao nascer (PN) de 896g. Realizada indução maturativa fetal completa em 72,3% e administração de surfactante em 78,2%. Ventilação mecânica invasiva em 89 RN, mediana de 16 dias de duração. Identificadas sepsis precoce em 81,2%, sepsis tardia em 74,3%, persistência do canal arterial (PCA) com repercussão hemodinâmica em 30 RN, tratados com terapêutica médica 93,3% e encerramento cirúrgico 56,7%. Diagnosticadas enterocolite necrosante (NEC) em 12,9%, retinopatia da prematuridade (ROP) em 44,3%, hemorragia peri-intraventricular (superior a grau I) em 31,7% e leucomalácia periventricular (superior a grau 1) em 15,8%. Registaram-se 7 óbitos. Mantiveram internamento 73 RN, diagnóstico de DBP ligeira em 49,3%, moderada em 13,7% e grave em 37%. Alta com dependência de oxigénio suplementar em 35,1%. A prematuridade extrema (<28 semanas de IG) e o extremo baixo PN foram mais frequentes no grupo com DBP grave (pvalue=0,012 e pvalue<0,001). Neste grupo foram também mais frequentes a doença das membranas hialinas (DMH) grave - grau III ou IV (pvalue=0,002), a sepsis tardia (pvalue=0,017), a NEC (pvalue=0,045) e a ROP (pvalue=0,003).
Conclusões: Como esperado, a prematuridade extrema e o extremo baixo PN associaram-se a maior gravidade de DBP. Salienta-se a importância de implementar estratégias de prevenção com vista a minimizar a gravidade da DBP e comorbilidades associadas, como a sepsis tardia, a NEC e a ROP.

**Mesa 3 (dia 24/11, às 13:30) – Auditório Principal (Piso 1)**

Moderadores: Manuel Cunha e Cristina Matos

Comunicação nº 11

## The importance of frequent neonatal training and monitoring in the healthcare system of Guinea-Bissau, West-Africa: Improvements in newborn care – a descriptive study

Maria José Costeira - European Union Integrated Programme to Reduce Maternal and Infant Mortality (EU/PIMI) in Guinea-Bissau. Instituto Marquês Valle Flôr (IMVF), Bissau, Guinea-Bissau. Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medi
T. Nóbrega - European Union Integrated Programme to Reduce Maternal and Infant Mortality (EU/PIMI) in Guinea-Bissau. Instituto Marquês Valle Flôr (IMVF), Bissau, Guinea-Bissau
S. Bruins - European Union Integrated Programme to Reduce Maternal and Infant Mortality (EU/PIMI) in Guinea-Bissau. Instituto Marquês Valle Flôr (IMVF), Bissau, Guinea-Bissau

Palavras-chave: neonatal training, educational program, newborn care

Introduction: Child mortality still goes as a global problem. In spite of improvements in the under-five mortality, neonatal deaths are decreasing slowly. According to UNICEF 2019, the neonatal mortality rate worldwide was of 17/1000 live births (UNICEF); particularly, in Guinea-Bissau, this number was 22/1000 live births. Neonatal deaths have three major, common and preventable causes: prematurity, perinatal infections and perinatal asphyxia. Projects working towards the reduction of perinatal morbidity/mortality should include proper healthcare infrastructures and material resources (equipment, medication, diagnostic tools), and more importantly, staff trainings. In Guinea-Bissau, three educational programs were implemented using the "Helping Babies Survive" methodology: EU Integrated Project to Reduce Maternal and Infant Mortality (PIMI-I, PIMI-II) and "Every Newborn an Action Plan" (ENAP).
Aim: Assess the impact of different educational programs in newborn outcomes (stabilization and survival).
Methods: A retrospective descriptive analysis, of low Apgar scores (AS) was done, using data from 8 health facilities in Guinea-Bissau, between 2017 and 2020. The AS (<7 at 5min post-partum) and perinatal/neonatal mortality rates were analysed based on the amount of educational programs healthcare staff received.
Results: A decrease in lower AS was observed in all groups, especially in those who received more than one educational program. The same association was observed with early, perinatal and neonatal mortality rates, as well as with the maternal mortality ratio.
Conclusion: Regular staff trainings in neonatal care have proven to be effective in the reduction of neonatal mobidity and mortality.

Comunicação nº 12

**Reanimação neonatal avançada na sala de partos: estudo caso-controlo**

Maria Sousa Dias - Hospital Pedro Hispano
Mariana Meneses - Hospital Pedro Hispano
Mónica Calado Araújo - Hospital Pedro Hispano
Ana Azevedo - Hospital Pedro Hispano
Sara Peixoto - Hospital Pedro Hispano
Cláudia Ferraz - Hospital Pedro Hispano

Palavras-chave: Recém-nascido, Reanimação neonatal, Fatores de risco

Introdução / Objetivos:
A transição para a vida extrauterina envolve importantes alterações fisiológicas nos recém-nascidos. Embora a maioria inicie respiração regular no 1º minuto de vida, cerca de 10% requer apoio ventilatório e 1% necessita de reanimação avançada. A antecipação e preparação são os passos mais importantes para uma reanimação bem-sucedida.
Com este estudo, os autores pretendem identificar fatores anteparto, intraparto e neonatais preditores da necessidade de reanimação neonatal avançada.
Métodos:
Estudo retrospetivo caso-controlo em que foram selecionados como casos recém-nascidos com necessidade de reanimação avançada (intubação, compressões torácicas e/ou adrenalina) nascidos entre janeiro/2010 e dezembro/2020 num hospital nível 2. O grupo controlo incluiu recém-nascidos selecionados aleatoriamente, sem necessidade de reanimação avançada, nascidos no mesmo período e pareando idades gestacionais. Análise estatística através do SPSS®28.0.1 ao nível de significância de 5%.
Resultados:
No período analisado, 134 recém-nascidos necessitaram de reanimação neonatal avançada. O grupo de recém-nascidos extremos prematuros (n=44) foi excluído, pelo que a amostra final consistiu em 90 casos e 90 controlos (n=180).
O sexo masculino foi predominante, 40% dos recém-nascidos eram muito prematuros e a mediana do peso ao nascimento estava na faixa do baixo peso em ambos os grupos. Em 93.3% (n=84) dos casos foi necessário intubação endotraqueal, 22.2% (n=20) massagem cardíaca e 15,6% (n=14) adrenalina. No grupo de casos houve 5 mortes e 10 transferências hospitalares, nulas no grupo controlo. Dos casos, 97.8% (n=88) apresentou pelo menos um dos fatores de risco analisados, comparativamente com 85.6% (n=77) dos controlos (p=0.003).
Conclusões:
O conhecimento e avaliação de fatores de risco é fundamental para uma reanimação neonatal eficaz. Neste estudo foram identificadas 8 variáveis significativamente associadas à necessidade de reanimação neonatal avançada: hipertensão materna crónica (p=0.014); morte fetal prévia (p<0.001); primiparidade (p=0.042); oligoâmnios (p=0.004); cardiotocografia patológica (p=0.004); necessidade de cesariana urgente ou emergente (p<0.001); descolamento de placenta (p<0.001); e hemorragia intraparto significativa (p<0.001).

Comunicação nº 13

**Eletroencefalograma de amplitude integrada (aEEG) como preditor de prognóstico na encefalopatia neonatal**

Catarina Cordeiro, Departamento Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Flávia Belinha, Departamento Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Catarina Peixoto - Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra, Portugal
Joana Andrade - Serviço de Cuidados Intensivos Pediátricos, Departamento Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Cristina Pereira - Neuropediatria, Centro de Desenvolvimento da Criança, Departamento Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Inês Nunes Vicente - Neurodesenvolvimento, Centro de Desenvolvimento da Criança, Departamento Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Alexandra Dinis - Serviço de Cuidados Intensivos Pediátricos, Departamento Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Carla Pinto - Serviço de Cuidados Intensivos Pediátricos, Departamento Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Leonor Carvalho - Serviço de Cuidados Intensivos Pediátricos, Departamento Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Palavras-chave: encefalopatia neonatal, eletroencefalograma de amplitude integrada, prognóstico

Introdução O valor preditor do aEEG na encefalopatia hipóxico-isquémica (EHI) está bem documentado, ao contrário das restantes causas de encefalopatia neonatal (EN).
Objetivos Caracterizar o traçado do aEEG na EN e avaliar a sua capacidade prognóstica.
Métodos Estudo observacional, retrospetivo de recém-nascidos (RN) admitidos num Serviço de Cuidados Intensivos Pediátricos com IG≥35s com EN entre 2017-2020. O aEEG foi analisado na admissão, às 24, 48, 72h. Utilizou-se o pior padrão de base, classificado como: contínuo, descontínuo, surto-supressão, deprimido, inativo; avaliou-se a presença de convulsões e de ciclos sono-vigília. Definiu-se mau prognóstico: morte ou sequelas aos 18-36 meses (paralisia cerebral, quociente global de desenvolvimento<85 avaliado na escala de Ruth Griffiths ou na de Vineland, défices sensoriais ou epilepsia).
Resultados Foram incluídos 39 RN, sendo as causas mais frequentes: EIH (66,7%), vascular (30,8%) e metabólica (30,8%). A mediada da IG foi 39s e do peso de nascimento 3030g. As manifestações clínicas mais frequentes foram: convulsões (82,1%), alteração do tónus (53,8%) e do estado de consciência (53,8%). Na EHI a mediana da escala de Thompson foi 9; 80,8% realizaram hipotermia. O padrão do aEEG na admissão foi: deprimido em 36% na EHI vs. 8,3% nas outras EN (p=0,119); descontínuo em 32% na EHI vs. 50% nas outras (p=0,470). Tiveram mau prognóstico 17 (9 óbitos). O valor prognóstico do padrão do aEEG atingiu o pico às 48h (AUC=0,974; IC95% 0,927-1,0; p<0,001); o surto-supressão teve sensibilidade de 72,7% e especificidade de 100% como preditor de mau prognóstico. A presença de convulsões não se associou com o prognóstico. A existência de ciclos sono-vigília às 48h (p=0,022) e 72h (p=0,007) associou-se a bom prognóstico.
Conclusões O padrão de base do aEEG na admissão não permitiu distinguir a etiologia da EN, possivelmente pelo tamanho da amostra. No entanto, revelou-se bom preditor do prognóstico, principalmente às 48h.

Comunicação nº 14

**Impacto da restrição de crescimento fetal de início precoce no neurodesenvolvimento de grandes prematuros aos 24 meses: experiência de um centro de referência**

Mariana Cortez Ferreira, Serviço de Neonatologia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal
Joana Mafra, Serviço de Obstetrícia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal
Ana Dias, Serviço de Neonatologia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal
Isabel Santos Silva, Serviço de Obstetrícia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal
Adelaide Taborda, Serviço de Neonatologia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Palavras-chave: Restrição de crescimento fetal, Grandes prematuros, Neurodesenvolvimento, Griffiths

Introdução
A restrição de crescimento fetal (RCF) é um fator de risco para um pior prognóstico em grandes prematuros, com maior morbimortalidade peri e neonatal. Contudo, a sua associação com atraso do neurodesenvolvimento na infância é menos claro e os estudos existentes mostram resultados discrepantes.
Pretende-se avaliar o impacto da RCF de início precoce no neurodesenvolvimento de grandes prematuros aos 24 meses de idade corrigida (24M IC) e analisar se o seu efeito é diferente nos diferentes domínios do neurodesenvolvimento.
Métodos
Estudo de coorte retrospetivo dos casos de RCF de prematuros com idade gestacional (IG) ≤32 semanas admitidos na UCIN de uma maternidade terciária entre Jan/2013-Dez/2019. Criado um grupo controlo com dois recém-nascidos (RN) apropriados para a IG (AIG) para cada RCF, com emparelhamento de acordo com a IG. Excluídos RN com malformações congénitas major ou perda de follow-up/falecimento antes dos 24M.
RCF foi definida de acordo com o Consenso Internacional de Delphi. Realizada avaliação do neurodesenvolvimento aos 24M IC utilizando a Escala de Griffiths III.
Resultados
Foram incluídos 132 RN: 44 RCF e 88 AIG. O quociente global de desenvolvimento foi inferior nos RCF (p=0.004), mesmo após ajustamento para fatores maternos e perinatais (β ajustado -16.703; p=0.009). O quociente médio dos diferentes domínios do neurodesenvolvimento foi maior para relação pessoal-social-emocional (107.02±16.34), coordenação olho/mão (105.61±14.20) e realização pessoal (102.23±13.74); e menor para a atividade motora (97.90±11.88) e linguagem/comunicação (96.39±18.88). A RCF teve um impacto negativo significativo em todas as áreas do neurodesenvolvimento, exceto na atividade motora. Após ajustamento, manteve um impacto adverso significativo na linguagem/comunicação (-21.924; p=0.013), coordenação olho/mão (-15.446; p=0.015) e realização pessoal (-15.211; p=0.013).
Conclusões
A RCF associou-se a um aumento significativo do risco de pior neurodesenvolvimento aos 24M IC em grandes prematuros. Quando explorado por domínio, este impacto foi significativo na linguagem/comunicação, coordenação olho/mão e realização pessoal.

Comunicação nº 15

**O valor preditivo da neuroimagem no prognóstico da encefalopatia hipóxico-isquémica**

Adriana Ferreira, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto
Liliana Igreja, Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHPorto), Porto
Rita Gomes, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto
Bebiana Sousa, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto
Ana Novo, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto
Carmen Carvalho, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto
José Eduardo Alves, Serviço de Neurorradiologia, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHPorto), Porto
Elisa Proença, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto

Palavras-chave: encefalopatia hipoxico-isquémica, prognóstico, score, ressonância magnética

Introdução/Objetivos: Na encefalopatia hipóxico-isquémica (EHI) com indicação para hipotermia induzida (HI), os achados clínicos juntamente com o traçado elétrico e a neuroimagem podem ajudar a prever o prognóstico. O gold standard para o diagnóstico é a ressonância magnética (RMN), contudo, a utilização de scores não é habitual. O objetivo deste estudo foi aplicar retrospetivamente o score validado de Weeke num grupo de doentes com diagnóstico de EHI sujeitos a HI e avaliar a sua capacidade prognóstica.
Métodos: Foram analisados os processos dos doentes com diagnóstico de EHI tratados com HI numa Unidade de Neonatologia de janeiro de 2012 a julho de 2020 e revistas as imagens de RMN para aplicação do score de Weeke. Foram colhidos dados demográficos, informações pré e peri-natais e das sequelas neurológicas aos 12 e 24 meses. Na análise estatística foram utilizados os testes de Mann-Wihtney, de Kruskal-Wallis e coeficiente de correlação de Pearson.
Resultados: Foram incluídos 29 doentes com mediana de idade gestacional de 39 semanas, 55% do sexo masculino. Em 26 doentes (90%) foi identificado evento sentinela: alterações cardiotocográficas (n=17), descolamento de placenta (n=6) e rotura uterina (n=6). O score de Thompson após HI apresentou forte correlação com o subscore da substância cinzenta (SC) (p=0,791) e com o subscore da substância branca em grau moderado (p=0,613). O aEEG às 48h correlacionou-se de forma significativa com o subscore SC e score total (p=0,003 e p=0,004). O score de Thompson após hipotermia, o subscore da SC e o score total correlacionaram-se com a mortalidade (p=<0,001) e com as sequelas motoras (p=0,048, p=0,002 e p=0,004).
Conclusões: Para além do grau de encefalopatia após HI e do aEEG às 48h, estes achados confirmam o valor preditivo do score de Weeke na mortalidade e prognóstico neurológico da EHI. A

implementação deste score por rotina na avaliação das RMN nas EHI pode constituir uma mais-valia na uniformização e previsão do prognóstico.

**Mesa 4 (dia 24/11, às 13:30) – Auditório Piso 3**

Moderadores: Lucinda Mendonça e Gonçalo Cassiano

Comunicação nº 17

## Risco social numa Unidade de Cuidados Especiais ao Recém-Nascido num hospital de nível II: Casuística de 10 anos

Raquel Santos - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Ana Sofia Figueiredo - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Joana Azevedo Silva - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Carolina Quintela - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Marisa Carvalho - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Isabel Soares - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Palavras-chave: Risco social, Negligência, Maus-tratos, Recém-nascido

Introdução
Um recém-nascido (RN) com risco social apresenta fatores preditores de uma futura perda da integridade física ou psicológica, negligência ou outro tipo de maus-tratos.
Objetivo: Caracterizar RN internados com risco social numa Unidade de Cuidados Especiais ao Recém-Nascido (UCERN).
Métodos
Estudo retrospetivo descritivo dos RN internados na UCERN num hospital de nível II, entre janeiro de 2012 e setembro de 2022, com o diagnóstico de risco social.
Resultados
Incluíram-se 160 RN, com uma mediana anual de 13 RN (AIQ 13), com um número máximo de admissões registada no ano 2018 (n=25). Foram admitidos 81 RN (51,3%) exclusivamente pelo risco social. A mediana do número de dias de internamento foi 10 dias (AIQ 12). Foi identificada coexistência de fatores de risco em 120 (75,9%). Os fatores de risco mais prevalentes foram: vigilância inadequada (n=102;58,9%), insuficiência económica (n=56;35,4%); desemprego parental (n=61;38,6%); mãe com atraso cognitivo (n=33; 20,9%); toxicodependência (n=32;20,3%). Dos 32 filhos de toxicodependentes, 14 desenvolveram uma síndrome de abstinência (8,9%). Relativamente às mães, verificou-se maior prevalência na faixa etária dos 20-30 anos (n=77;48,7%) e em multíparas (≥3) (n=47;29,8%). Registados antecedentes de abortos em 30 mães (9,4%). Tiveram alta aos cuidados dos progenitores 104 RN (65,8%), com registo de maus-tratos e retirada posterior em 6 (5,8%). Foram orientados para uma instituição 40 (25,3%) e para uma família de acolhimento 14 (8,9%). Mantiveram seguimento em consulta 135 RN (87,7%).
Conclusões
A sinalização de um risco social num RN é fundamental para antecipar riscos e intercorrências futuras, permitindo um desenvolvimento adequado do mesmo num ambiente seguro, pelo que se evidência a importância de um estudo holístico do RN. Destaca-se a elevada prevalência de uma vigilância gestacional insuficiente e uma longa duração do internamento por motivos não clínicos, submetendo o RN a risco de doença e com impacto económico não desvalorizável.

Comunicação nº 18

**Internamentos por causa materna numa unidade de cuidados especiais ao recém-nascido: casuística de 21 anos**

Joana Azevedo Silva, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Raquel Santos, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Lígia Peralta, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Isabel Soares, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Palavras-chave: Internamentos por causa materna, UCERN

INTRODUÇÃO/OBJETIVOS: Evitar internamentos desnecessários numa Unidade de Cuidados Especiais ao Recém-Nascido (UCERN) constitui uma estratégia de redução do risco nosocomial e de custos. O objetivo deste estudo é caraterizar as admissões de recém-nascidos (RN) por causa materna na UCERN de um hospital nível II.
MÉTODOS: Estudo retrospetivo descritivo que incluiu as admissões de RN na UCERN por causa materna entre 01/01/2001 e 31/12/2021.
RESULTADOS: Foram incluídas 38 admissões, com predomínio do género feminino (n=21) e de RN de termo (n=31). 24 dos partos ocorreram por cesariana. A maioria dos RN provinha do bloco de partos (n=25), embora nove tenham sido encaminhados do berçário e quatro do serviço de urgência. Os internamentos tiveram uma duração mediana de 3 dias. Dos 33 RN internados nas primeiras 48 horas de vida, 27 prolongaram a hospitalização além do expectável. Quatro dos RN foram internados por ansiedade materna secundária a dificuldades relacionadas com a amamentação, todos filhos de primigestas. Os restantes 34 foram admitidos por impossibilidade materna de prestar cuidados por complicações pós-parto (com internamento em Unidade de Cuidados Intensivos em 24 dos casos). As complicações mais frequentes foram hemorragia e atonia uterina (n=18, 9 com choque) e síndrome de HELLP (n=5). 12 mães apresentavam antecedentes patológicos (nomeadamente hipertensão, asma e depressão) e 17 tiveram intercorrências durante a gravidez. À data de alta da UCERN, 20 RN tiveram como destino o berçário e 18 o domicílio.
CONCLUSÕES: A causa materna mais frequente de internamento foi a impossibilidade de prestar cuidados por motivos clínicos. A supervisão pela equipa de obstetrícia evitaria estas admissões, bem como custos e riscos associados. O prolongamento do período de internamento habitual alerta-nos para a centralização dos cuidados ao RN na mãe. A existência de 4 primigestas que recorreram à urgência por dificuldades alimentares corrobora a necessidade de formação e suporte familiar.

Comunicação nº 19

**Satisfação com os cuidados de enfermagem: um estudo com pais em intensivos neonatais**

Andrea Oliveira; UCIN - Serviço Pediatria/Neonatologia, Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga, EPE
Maribel Carvalhais; Escola Superior de Saúde Norte da Cruz Vermelha Portuguesa
Daniela Moreira; UCIN, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, EPE
Isabel Oliveira; UCIN, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, EPE
Tânia Leonardo; UCIN, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, EPE

Palavras-chave: Cuidados Intensivos Neonatais; Cuidados de Enfermagem; Pais; Satisfação

Enquadramento: A satisfação é um importante indicador de avaliação da qualidade dos cuidados de saúde pelo que, em Neonatologia, há uma grande preocupação dos enfermeiros em compreender a satisfação dos pais com os cuidados que prestam.
Objetivo: Avaliar a perceção da satisfação dos pais de recém-nascidos (RN) internados numa Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN), relativamente aos cuidados de enfermagem prestados.
Metodologia: Estudo quantitativo, descritivo simples. A colheita de dados foi realizada aos pais de RN internados numa UCIN, num Hospital do Norte de Portugal, entre junho e outubro de 2020. Foi utilizado um questionário composto por duas partes: 1) caracterização sociodemográfica da amostra; e 2) Escala de Apoio dos Enfermeiros aos Pais (EAEP), validada em 2012 por Sandra Valadão.
Resultados: A amostra é não probabilística, por conveniência, constituída por 100 pais, tendo-se obtido uma média de idades de 32,88 anos (±5,9). Relativamente aos quatro domínios da EAEP, o score médio das respostas obtidas foi de 4,67 (±0,65). Os pais demonstraram maior satisfação no domínio instrumental com uma média de 4,75, seguido do domínio apreciativo com 4,73. Os domínios emocional e informativo obtiveram scores mais baixos, respetivamente 4,59 e 4,58.
Conclusão: A satisfação dos pais em relação aos cuidados de enfermagem prestados aos seus filhos é elevada. A pontuação mais elevada no apoio instrumental sustenta a perceção da elevada qualidade dos cuidados de enfermagem prestados. Sendo o apoio informativo o domínio que obteve menor pontuação, infere-se que estes pais têm a perceção de que deveriam ter sido mais incluídos nas "discussões de decisão sobre a situação do seu filho". Do estudo, conclui-se que a comunicação estabelecida e a informação fornecida devem ser áreas a melhorar. Em estudos futuros seria importante analisar se variáveis como internamentos anteriores, tipo de parto e grau académico interferem com a perceção do nível de satisfação.

Comunicação nº 20

**Impacto da alta precoce no recém-nascido**

Rita Sousa, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta
Inês Foz, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta
Bruno Sanches, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital Garcia de Orta
Susana Marcelino, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital Garcia de Orta
Armandina Horta, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital Garcia de Orta
Deolinda Matos, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital Garcia de Orta
Paulo Calhau, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta
Anselmo Costa, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital Garcia de Orta

Palavras-chave: Recém-nascido; Alta Precoce; Readmissão hospitalar; Aleitamento materno

Introdução e Objetivos: Nos países ocidentais, a média de dias de internamento do recém-nascido (RN) no pós-parto sem complicações percorre uma tendência decrescente na última década. O objetivo do presente estudo foi avaliar o impacto da alta precoce no RN, em particular quanto ao risco de readmissão hospitalar.
Métodos: Estudo prospetivo de coorte, realizado num hospital de nível II com apoio perinatal diferenciado. Incluíram-se RN admitidos entre Junho 2021 e Maio 2022 (calculada amostra estatisticamente representativa). Os dados foram obtidos através da análise dos processos clínicos e por contacto telefónico. Considerou-se a definição consensualizada de alta precoce ao internamento com intervalo inferior ou igual a 48 horas desde o nascimento.
Resultados: Foram incluídos 508 RN, dos quais 217 (42.7%) tiveram alta precoce e 291 (57.2%) após as 48 horas. A média de internamento foi 2,3 dias (1,8 dias na alta precoce e 2,6 dias na alta após 48 horas). Na análise comprativa entre os dois grupos (alta precoce versus alta após 48 horas) não se verificou associação estatisticamente significativa da alta precoce com a taxa de readmissão hospitalar (0.5% vs 1.4%, p value=0.399), com a taxa de observação em urgência nos serviços de saúde (13.4% vs 10%, p value=0.233) ou com o abandono do aleitamento materno exclusivo nos 15 dias após a alta (22.7% vs 28.4%, p value=0.180). Os resultados foram sobreponíveis para o subgrupo de RN com alta antes das 39 horas após o nascimento. O parto instrumentado, peso ao nascimento inferior a 2500 gramas, prematuridade e fototerapia foram fatores que contribuíram para maior tempo de internamento na amostra estudada.
Conclusão: Neste estudo, a alta precoce não se associou a maior risco para o RN. Perante a perspetiva de vantagens clínicas e sociais para o RN e para a mãe, esta abordagem deverá ser ponderada e suportada por uma vigilância adequada em ambulatório.

**Mesa 5 (dia 25/11, às 08:00) – Auditório Principal (Piso 1)**

Moderadores: Ricardo Costa e Cláudia Ferraz

Comunicação nº 21

**Vancomicina: importância da fármaco-vigilância nos mais vulneráveis**

Isabel Martins Azevedo - Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Catarina Valpaços - Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Inês Cascais - Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Luísa Neiva Araújo - Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Elisa Proença - Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Alexandra Almeida - Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos do Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Palavras-chave: Vancomicina; farmaco-vigilância; sépsis neonatal

Introdução
As infeções por gram-positivos são importante causa de tratamento com vancomicina nos recém-nascidos pré-termo, cuja fisiologia dificulta a seleção da dose/esquema posológico adequados. Concentrações plasmáticas infra/supra-terapêuticas podem conduzir a falhas/toxicidade terapêutica. A prática na unidade de cuidados intensivos neonatal (UCIN) deste estudo tem sido monitorização de níveis apenas em risco tóxico ou "falha terapêutica" (hemocultura persistentemente positiva pelo mesmo agente ou falha de resposta clínica).
Objetivos
Estudar a infeção por bactérias gram-positivo tratadas com vancomicina nos recém-nascidos <32semanas e/ou <1500g, com foco nos microrganismos, população afetada e adequação dos níveis plasmáticos, numa UCIN nível-3, no âmbito de melhoria contínua de práticas.
Métodos
Estudo descritivo retrospetivo respeitante ao período 01/01/2018-30/05/2022. Amostra selecionada do programa de vigilância epidemiológica UCIN-DGS. Recolha dos dados: processo clínico. Avaliados dados demográficos, caracterização da infeção, dispositivos invasivos e resultado da primeira monitorização de vancomicina: níveis supra-terapêuticos se indicada redução de dose/dia e infra-terapêuticos, se indicada aumento de dose/dia. Utilizado SPSS®-26 (significância estatística $p<0.05$).
Resultados
Identificaram-se 79 infeções, 95% estafilococos-coagulase-negativa, 3,8% S.aureus-meticilino-resistente e 1 caso por S.aureus-meticilino-sensível. Ao diagnóstico: idade mediana 11 dias (todas>72h), peso médio 1094,7g, cateter epicutâneo-cava 64,6%. Tratamento: mediana 10 dias. Doseamento em vale: 17 RN (níveis adequados 29,4%, supra-terapêuticos 41,2%, infra-terapêuticos 29,4%). Duração do tratamento tanto maior quanto: menor idade gestacional, peso ao nascimento e idade pós-menstrual ao diagnóstico; e quanto maior: número de dispositivos, duração de epicutâneo-cava e tubo-endotraqueal ao diagnóstico ($p<0.05$). Duração do tratamento superior no grupo com fármaco-vigilância ($p<0.01$). Avaliação de diferenças na duração do tratamento entre níveis adequados/infra/supra-terapêuticos não validada (amostra diminuta). Óbitos por infeção: zero.

Conclusões

Apesar da maioria dos doentes ter evolução favorável nos prazos terapêuticos esperados, doses empíricas demonstraram níveis plasmáticos de vancomicina desadequados e tratamentos prolongados numa percentagem considerável. As “falhas terapêuticas” com níveis adequados/supra-terapêuticos merecem investigação causal. Estes dados deverão incentivar mudança de práticas, privilegiando monitorização precoce universal.

Comunicação nº 22

**Candidémia neonatal em Cuidados Intensivos Neonatais – revisão de 15 anos**

Inês Gameiro - Serviço de Neonatalogia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Teresa Botelho - Serviço de Neonatalogia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Ana Isabel Martins - Serviço de Neonatalogia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Ana Silva - Serviço de Neonatalogia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Patrícia Lapa - Serviço de Neonatalogia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Palavras-chave: Candidémia, recém-nascido, UCIN

Introdução
As bactérias Gram positivas são os principais agentes de sépsis neonatal. As infeções fúngicas são menos frequentes, mas estão associadas a elevada morbimortalidade.
Atualmente assistimos a uma prevalência crescente de candidémia em unidades de cuidados intensivos neonatais(UCIN), particularmente espécies não albicans.
Objetivo
Caracterizar os casos de candidémia neonatal numa UCIN.
MétodoS
Estudo descritivo retrospetivo dos casos de candidémia neonatal numa UCIN nível III, de jan/2007-ago/2022.
Resultados
Identificaram-se 10 casos, 6 do sexo masculino. Verificou-se prematuridade(PT) em 8/10, principalmente PT extrema(5/10). Relativamente ao peso de nascimento, 8/10 tinham muito baixo peso, sendo 5/10 extremo baixo peso(EBPN).
O diagnóstico ocorreu aos 21,5dias(MED, min.4-max.47). Todos apresentaram clínica de sépsis tardia. Verificou-se associadamente infeção do catéter central(7/10), infeção urinária(1/10) e artrite(1/10).
Analiticamente observou-se anemia(6/10); leucocitose com neutrofilia(4/10) e leucopenia com neutropenia grave(1/10). Em 7/10 identificou-se trombocitopenia (min.14000/uL) e pCr positiva.
As hemoculturas identificaram: Candida albicans(7/10), Candida parapsilosis(2/10) e Candida guillermondii(1/10).
Todos realizaram previamente antibioterapia múltipla; 7/10 fizeram nutrição parentérica (NPT)>5dias e tiveram catéter central>7dias. Necessitaram ventilação mecânica invasiva(VMI) prolongada 3/10. Foi identificada colonização fúngica prévia 4/10. Nenhum realizou profilaxia antifúngica.
A terapêutica inicial foi anfotericina B lipossómica(7/9) e fluconazol(2/9), tendo sido alterada em 3 (resistência, agravamento clínico e ajuste terapêutico). Observou-se resistência ao fluconazol em 1. A duração mediana de tratamento foi 16,5dias (max.33).
Ocorreram 2 mortes; 6 apresentaram morbilidade significativa (paralisia cerebral, epilepsia, perturbação desenvolvimento intelectual, défice auditivo).
Conclusões
Nesta amostra confirmam-se os fatores de risco descritos na literatura: fatores major como EBPN e antibioterapia múltipla; e outros (duração prolongada de VMI, NPT e catéter central, PT<32sem e colonização fúngica). A trombocitopenia é um achado quase invariável.
Apesar da limitação relacionada com o reduzido número de casos, observou-se uma taxa de resistência ao fluconazol residual. Assim, o fluconazol é uma terapêutica segura e eficaz, devendo ser a opção terapêutica de primeira linha.

Comunicação nº 23

**Outcome pós-natal do intestino hiperecogénico fetal: experiência de um centro de referência**

Mariana Cortez Ferreira, Serviço de Neonatologia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Beatriz Ferro, Serviço de Obstetrícia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Ricardo Costa, Serviço de Neonatologia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Filipa Marques, Serviço de Obstetrícia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Miguel Branco, Serviço de Obstetrícia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Gabriela Mimoso, Serviço de Neonatologia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Palavras-chave: Intestino hiperecogénico, Outcome pós-natal, Prognóstico

Introdução
O intestino hiperecogénico (IH) é um dos achados ecográficos pré-natais mais comuns (até 1,4% das ecografias morfológicas). Contudo, o seu significado clínico permanece por esclarecer: embora a maioria das vezes seja considerado um achado inocente e transitório, pode ser um sinal precoce de uma condição grave com possíveis consequências pós-natais.
Pretende-se investigar o prognóstico neonatal do IH.
Métodos
Estudo de coorte retrospetivo dos casos de IH fetal ocorridos entre jan/2005-dez/2020 numa maternidade terciária. Considerado IH quando o intestino apresentava ecogenicidade igual ou superior às estruturas ósseas adjacentes. Foram criados 2 grupos: G1. achado isolado de IH e G2. IH associado a outras alterações ecográficas.
Resultados
Foram incluídos 32 casos: 12 em G1 e 20 em G2. As características maternas, género e idade gestacional ao diagnóstico e parto foram semelhantes. O IH foi um achado temporário na maioria dos casos em G1 (vs. G2, p=0.009).
As alterações ecográficas mais comummente associadas em G2 foram restrição de crescimento fetal (45%) e anomalias cardíacas ou oligoâmnios (30% cada).
Foi realizado diagnóstico pré-natal (DPN) invasivo na maioria dos casos, havendo mais resultados anormais em G2 (p=0.027): quatro infeções CMV e duas trissomia 21.
A interrupção médica da gravidez foi mais frequente em G2 (7 vs 0; p=0.049). Peso médio ao nascimento foi menor em G2 (p=0.041).
Tempo médio de follow-up foi 9.5±6.3 anos, com outcome pós-natal favorável em todos os casos em G1.
IH isolado foi um bom preditor de resolução espontânea durante a gravidez (AUC 86%, p=0.004) e de DPN normal (AUC 89%, p=0.009).
Conclusões
Este estudo mostra que um achado isolado de IH é um bom preditor de resolução espontânea durante a gravidez e de DPN normal, não estando associado a outcomes pós-natais desfavoráveis. Contudo, os profissionais de saúde devem permanecer alerta quando o IH está associado a outras alterações ecográficas.

Comunicação nº 24

**Transfusão feto-materna: casuística de 8 anos num Hospital nível III**

Ana Luísa Correia, UCIN - Unidade Neonatologia, Serviço Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos CMIN, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Inês Rosinha, UCIN - Unidade Neonatologia, Serviço Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos CMIN, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Sandra Pereira, UCIN - Unidade Neonatologia, Serviço Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos CMIN, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Carmen Carvalho, UCIN - Unidade Neonatologia, Serviço Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos CMIN, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Elisa Proença, UCIN - Unidade Neonatologia, Serviço Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos CMIN, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Palavras-chave: Transfusão feto-materna, anemia congénita

INTRODUÇÃO: A transfusão feto-materna (TFM) consiste na transferência de sangue fetal para a circulação materna e, consoante o volume fetal (VF) transferido, pode associar-se a anemia grave no recém-nascido (RN), com elevada morbimortalidade. O objetivo deste trabalho é caraterizar os doentes com TFM internados numa UCIN de um Hospital nível III.
MÉTODOS: Estudo retrospetivo descritivo (janeiro de 2015 a dezembro de 2021) de RN com diagnóstico de TFM. Dados obtidos através da consulta dos processos clínicos eletrónicos e tratados estatisticamente através do programa SPSS® versão 28.
RESULTADOS: Amostra composta por 7 RN com mediana de idade gestacional de 38 semanas e de 2990g de peso ao nascimento, sendo 57% do sexo feminino. Diminuição da perceção dos movimentos fetais (DMF) relatada por 86% das mães; estas grávidas apresentaram cardiotocografia (CTG) alterada e os RN nasceram por cesariana emergente. A mediana do valor de hemoglobina em D1 de vida foi 4.8 g/dL, mediana de reticulócitos 21% e da percentagem de VF transferido 72%. Em todos os casos, o diagnóstico foi feito no período pós-natal através de citometria de fluxo, a TAD foi negativa e foi realizada transfusão de glóbulos rubros. De acordo com a gravidade, verificou-se um amplo espetro de manifestações clínicas (hidrópsia fetal, lesão renal aguda, insuficiência respiratória/hipertensão pulmonar, crises convulsivas). A maioria dos RN recuperou da anemia até D4 de vida. Registou-se um caso de óbito e os outros 6 RN à data da alta apresentavam-se clinicamente bem.
CONCLUSÃO: À exceção de uma, todas as mães apresentaram DMF e alterações no CTG. Estes sinais para além de inespecíficos, denotam TFM grave, que pode ocorrer de forma abrupta ou recorrente. A valorização dos indicadores pré-natais é muito importante, podendo a suspeita e a procura desta patologia ser decisiva na prevenção de anemia e quadros de hipoperfusão mais graves.

Comunicação nº 25

**Policitemia neonatal: estudo retrospetivo de 21 anos**

Raquel Santos - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Carolina Quintela - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Joana Azevedo Silva - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Isabel Soares - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro
Marisa Sousa - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Palavras-chave: Policitemia, Viscosidade plasmática, Recém-nascido, Fatores de risco

Introdução
A policitemia neonatal caracteriza-se pela elevação do hematócrito (Htc) ≥65%, que pode cursar com hiperviscosidade e alterações metabólicas. A clínica é inespecífica, mas pode ter consequências a curto e longo prazo.
Objetivo
Caracterizar os recém-nascidos (RN) com policitemia para otimizar cuidados e minorar sequelas.
Métodos
Estudo retrospetivo descritivo que incluiu RN internados no serviço de neonatologia de um hospital de nível II, entre janeiro de 2000 e dezembro de 2021, com o diagnóstico de policitemia neonatal.
Resultados
Foram incluídos 46 RN, com idade gestacional média de 37.7S (DP 1.9). Adequado peso ao nascimento em 34 RN (73,9%), 11 com baixo peso (24%) e 1 macrossómico (2,2%). O Htc venoso médio foi de 69,1% (DP 2,8). Foram identificados fatores de risco (FR) em 18 RN (39,1%). Identificada policitemia primaria em 17 RN (35%): hipoxia intra-uterina (n=15;88,2%); cromossomopatias (n=3;17,6%); hipertiroidismo (n=1;5,9%); macrossomia (n=1;6,3%). Identificadas 8 policitemias secundárias (17,4%): desidratação (3;37,5%); atraso da laqueação do cordão umbilical (n=2;25%); transfusão feto-fetal (2;25%); asfixia perinatal (1;12,5%). Verificou-se ausência de sintomas em 20 RN (43,5%), com alterações analíticas assintomáticas em 11 (23,91%). Dos 26 sintomáticos (56,5%), o início da clínica foi precoce em 46,3% e tardia em 53,7%. Na totalidade, 37 doentes apresentavam-se sintomáticos e/ou com alterações analíticas (80,4%). As manifestações encontradas foram: alterações metabólicas (n=28;60,9%); pletora (n=18;39,1%); sintomas neurológicos (n=13;28,3%); alterações hematológicas (n=8;17,4%); sintomas gastrointestinais (n=6;13%); sintomas respiratórios (n=6;13%); sintomas genitourinários (n=1;2,2%). Foi realizada exsanguíneotransfusão parcial em 14 RN (30.4%). Foram seguidos em consulta 36 RN (78.3%), tendo sido objetivadas alterações no neurodesenvolvimento em 7 (18.9%).
Conclusões
O prognóstico desta condição é habitualmente favorável, no entanto o risco de sequelas neurológicas depende do grau de policitemia e das condições associadas. Assim sendo, os autores pretendem destacar a necessidade de reconhecer esta condição e de rastrear RN com FR de modo a minimizar as mesmas.

**Mesa 7 (dia 25/11, às 12:30) – Auditório Principal (Piso 1)**

Moderadores: João Rosa e Alexandrina Portela

Comunicação nº 26

**Baixo peso, que impacto nos internamentos?**

Inês Silva Costa, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
João Sousa Marques, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Lígia M. Ferreira, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Pedro Maneira Sousa, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Clara Diogo, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Fátima Simões, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Cecília Figueiredo, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Vítor Bastos, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Isabel Andrade, Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Palavras-chave: Recém-Nascido; Baixo Peso de Nascimento; Nascimento de termo

INTRODUÇÃO
O Baixo Peso neonatal tem um amplo espetro de causas etiológicas e de morbimortalidade no recém-nascido. Ainda que o aumento mundial da taxa de parto pré-termo se traduza no aumento da prevalência de neonatos com baixo peso (BP), a realidade é que o BP nos recém-nascidos de termo não é negligenciável e carece também de medidas e intervenções dirigidas.
MÉTODOS
Para estudar o impacto do BP num hospital nível II, entre 2017 e 2021, realizou-se um estudo de caso controlo. A cada recém-nascido de termo com BP foi realizado matching com controlo, ajustando-se a confundidores como o sexo, idade gestacional e tipo de parto.
RESULTADOS
Foram incluídos na análise final do grupo caso, 122 recém-nascidos de termo com BP e no grupo controlo 246 recém-nascidos com peso superior a 2500g.
O grupo caso apresentou uma razão de chances 8,2 vezes superior de internamento na Unidade de Neonatologia (UN) comparativamente ao grupo controlo. No subgrupo que se manteve no berçário, os BP tiveram internamentos mais prolongados (4,1±1,9vs2,9±1,6;$p<0,01$).
A perda ponderal superior a 10%, a hipoglicemia e a icterícia foram intercorrências significativamente mais frequentes no grupo caso, mesmo quando ajustadas para fatores como diabetes gestacional, grupo sanguíneo materno e tipo de aleitamento.
À data de alta, os recém-nascidos de BP apresentaram maior probabilidade de terem sido suplementados com fórmula infantil. No follow-up a 3 meses, o subgrupo com BP de doentes admitidos no berçário, recorreu mais frequentemente à Urgência Pediátrica que os seus controlos, não se verificando o mesmo no subgrupo de casos internados na UN.
CONCLUSÃO
O BP tem grande impacto nos internamentos neonatais, em particular pela maior probabilidade de desenvolverem intercorrências a curto prazo que prolongam a duração da admissão. A médio prazo podem traduzir-se em maior necessidade de cuidados urgentes, quer por doença quer pela eventual insegurança parental.

Comunicação nº 27

**Derrames iatrogénicos em cuidados intensivos neonatais como complicação de acessos venosos centrais**

Teresa Botelho, Serviço de Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Inês Gameiro, Serviço de Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Ana Isabel Martins, Serviço de Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
João Rio Martins, Serviço de Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Rui Castelo, Serviço de Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Ana Rodrigues Silva, Serviço de Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Palavras-chave: Derrame pleural, derrame pericárdico, cateter, nutrição parentérica

Introdução: Os cateteres venosos centrais (CVC) são frequentemente utilizados em cuidados intensivos neonatais, considerados seguros. As principais complicações são infeciosas e mecânicas, podendo ser potencialmente graves. Relatamos 3 casos de derrame pericárdico e/ou pleural iatrogénicos neonatais associados a CVC.
Descrição:
Caso 1: Recém nascido (RN) pré termo, 27 semanas de idade gestacional (IG), extremo baixo peso de nascimento (EBPN), 950g. Sob ventilação mecânica invasiva (VMI) D0-D3 e cateter venoso umbilical (CVU) D0-D10. Em D12 colocado cateter epicutâneo-cava (CEC) para manutenção de nutrição parentérica (NP). Controlo imagiológico com adequado posicionamento. A D7 pós colocação de CEC observou-se agravamento respiratório súbito. Radiografia torácica com aumento do índice cardiotorácico e malposição da ponta de CEC. Ecocardiograma revelou derrame pericárdico importante. Feita pericardiocentese com drenagem de líquido macroscopicamente compatível com NP.
Caso 2: RN pré termo, 26 semanas IG, EBPN-970g. Boa adaptação à vida extrauterina. Sob VMI D1–D6 e colocado CVU a D1. A D7 colocado CEC para manutenção de NP, bem posicionado. Em D4 pós colocação CEC apresentou paragem cardiorrespiratória. Constatado tamponamento cardíaco e realizada pericardiocentese com drenagem de líquido macroscopicamente sugestivo de NP.
Caso 3: RN termo. Síndrome de aspiração meconial grave com necessidade de reanimação. Sob VMI D0-D13 e CVU desde D0, bem posicionado. A D3 apresentou paragem cardiorrespiratória. Constatado volumoso derrame pleural e realizada toracocentese com drenagem de líquido macroscopicamente compatível com NP.
Não se registou nenhum óbito relacionado com o derrame.
Conclusão:
Os derrames pleural/pericárdico associados a CVC são potencialmente fatais. A malposição da ponta do cateter, migração e perfusão de fluidos hipertónicos são fatores de risco. A clínica varia desde assintomático até situações ameaçadoras de vida, dependendo da velocidade de acumulação do líquido e posicionamento do cateter. Um alto índice de suspeição perante um RN com CVC e deterioração clínica súbita permite um diagnóstico e tratamento atempados.

Comunicação nº 28

**Mortalidade neonatal: a realidade de um hospital de nível II**

Ana Isabel Foles, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal E.P.E.
Rita Carvalho, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal E.P.E.
Diana Silva, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal E.P.E.
Hugo Teles, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal E.P.E.
Ana Cristina Figueiredo, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal E.P.E.

Palavras-chave: mortalidade neonatal, prematuridade

Introdução:
A taxa de mortalidade neonatal é um importante indicador de saúde. De acordo com dados recentes da UNICEF/OMS, a taxa de mortalidade neonatal em Portugal tem vindo a decrescer, de 2.1/1000 em 2016 para 1.8/1000 em 2020, acompanhando a tendência dos restantes países da europa ocidental. Pretendemos analisar os óbitos neonatais ocorridos num hospital de nível II, de forma a identificar fatores potencialmente modificáveis e prevenir um desfecho desfavorável.
Métodos:
Análise retrospetiva dos casos de morte neonatal num hospital de nível II durante 13,5 anos (01/2009-06/2022).
Resultados:
Identificados 6 casos: 4 óbitos declarados no bloco de partos e 2 na Unidade de Cuidados Especiais Neonatais. A idade materna mediana foi 28 anos [22-43 anos] e 3 tinham antecedentes relevantes: diabetes (2), obesidade (1) e adenoma da hipófise (1).
A gestação foi mal-vigiada em metade dos casos. Serologias maternas sem alterações de relevo. Destaca-se a identificação de hidrâmnios numa ecografia obstétrica. Verificaram-se 2 gestações gemelares, 3 casos de prematuridade moderada/extrema (24-28 semanas) e 1 tardia (34 semanas). Ocorreu descolamento de placenta em 2 casos. Quatro partos foram por cesariana, sendo os restantes eutócicos. Em todos os casos o índice de Apgar ao 1º minuto foi inferior a 3, tendo sido realizado suporte avançado de vida e entubação endotraqueal.
O óbito foi declarado, em mediana, com 1,6 horas de vida [45min-7h] e associou-se a: prematuridade precoce (3), encefalopatia hipóxico-isquémica grave (1), anemia grave e ascite (1) e asfixia perinatal decorrente de hemorragia materna pós acidente de viação (1).
Conclusões:
Verificou-se um número baixo de mortes neonatais no período analisado. As complicações relacionadas com a prematuridade precoce associaram-se a metade dos casos. Tratando-se de um hospital sem Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, é frequente a necessidade de transferência de prematuros para unidades com este nível de cuidados, idealmente in útero.

Comunicação nº 29

**Rastreio auditivo neonatal num Hospital nível II : casuística de 2 anos pandémicos**

Catarina Freitas - Serviço de Pediatria do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos
Joana Barreto - Serviço de Otorrinolaringologia do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos
Ana Isabel Gonçalves - Serviço de Otorrinolaringologia do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos
Marta Neves - Serviço de Otorrinolaringologia do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos
Maria José Costa - Serviço de Neonatologia do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos
Susana Petrachi - Serviço de Otorrinolaringologia do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos
Lara Quintela - Serviço de Otorrinolaringologia do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos
Isabel Martins - Serviço de Neonatologia do Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Palavras-chave: Rastreio auditivo; Recém-nascido; pandemia; SARS-CoV2

Introdução
A perda auditiva permanente constitui um dos distúrbios neurossensoriais mais comuns (1 a 3/1000 nascimentos). Nas últimas décadas o rastreio auditivo neonatal universal (RANU) foi implementado nos países desenvolvidos com diferentes protocolos.
Objetivo
Este trabalho teve como principal objetivo analisar os dados estatísticos do RANU num Hospital de nível II, nos primeiros dois anos da pandemia por SARS-CoV2.
Resultados
Verificou-se que nos anos de 2019 e 2020 foram submetidos ao RANU por otoemissões acústicas (OEA) 3037 recém-nascidos (RN) num total de 3057 nados-vivos neste hospital. Destes foram referenciados para a 2ªfase do RANU 112 RN. Porém, nem todos os referenciados à 2ªfase foram submetidos a Potenciais Evocados Auditivos (PEA) por motivos variados.
O total de RN com fatores de risco para surdez foi de 102. Consideraram-se como principais fatores de risco: prematuridade, muito baixo peso, ventilação mecânica, fármacos ototóxicos, meningite bacteriana, hipoxia, infeção congénita a citomegalovírus ou outro agente do grupo TORCH, icterícia grave, síndrome associado a perda auditiva, malformações craniofaciais e surdez familiar.
Detetaram-se 3 RN com surdez unilateral ligeira todos os casos sem fatores de risco.
Conclusões
Este trabalho demonstrou que a taxa de cumprimento do RANU foi significativa e que apesar da pandemia o RANU manteve-se com os padrões habituais pré-pandémicos deste hospital.

Comunicação nº 30

**Coartação da aorta no período neonatal: revisão de 10 anos de um hospital de nível III**

Adriana Ferreira, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CMIN-CHUPorto)
Vanessa Costa, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CMIN-CHUPorto)
Ana Cristina Cunha, Centro de Medicina Fetal (Medicina Fetal Porto), Serviço de Obstetrícia, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CMIN-CHUPorto)
Luís Guedes-Martins, Centro de Medicina Fetal (Medicina Fetal Porto), Serviço de Obstetrícia, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CMIN-CHUPorto); Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar – Universidade do Porto
Sílvia Álvares, Serviço de Cardiologia Pediátrica, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CMIN-CHUP)
Jorge Casanova, Serviço de Cirurgia Cardíaca, Centro Hospitalar Universitário S. João
Elisa Proença, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CMIN-CHUPorto)

Palavras-chave: coartação da aorta, diagnóstico pré-natal, ecocardiografia fetal, recém-nascido

Introdução/Objetivos: A coartação da aorta (CoA) é uma das cardiopatias congénitas mais comuns caracterizada pelo estreitamento circunferencial do istmo aórtico. Na ausência de suspeita no período perinatal pode apresentar-se como uma emergência médico-cirúrgica com choque cardiogénico. O diagnóstico pré-natal permanece um desafio, sendo fundamental para uma gestão perinatal atempada. O objetivo desde estudo foi rever os casos de CoA diagnosticados numa Unidade de Neonatologia de hospital nível III, avaliando achados ecocardiográficos fetais, apresentação e evolução clínica pós-natal.
Métodos: Estudo retrospetivo e descritivo dos casos de CoA diagnosticados entre junho de 2012 a junho de 2022.
Resultados: Diagnosticados 7 casos de CoA, 57% do sexo masculino (n=4), com mediana de idade ao diagnóstico de 5 dias (2-90 dias). Houve suspeita pré-natal em 6 doentes, baseada no predomínio das câmaras direitas (n=4) e hipoplasia do arco aórtico (corte transversal de 3 vasos + traqueia e sagital) (n=4). A forma de apresentação variou entre: sopro cardíaco (n=4), diminuição de pulsos femorais (n=4), diferencial de pressões (n=4), rastreio de cardiopatias congénitas (n=1) e choque cardiogénico (n=1). O tratamento com prostaglandina foi instituído em 6 doentes. A mediana de idade da correção cirúrgica foi de 11 dias (2 dias – 2 anos) e a mediana de duração do internamento foi de 17 dias. Durante o seguimento foram detetadas variantes genéticas que se associam a CoA em 2 doentes. Verificou-se um óbito de recém-nascido pré-termo de 31 semanas com restrição de crescimento fetal e CoAo grave diagnosticada em D1.
Conclusões: Na amostra estudada, o rastreio pós-natal de cardiopatias congénitas exibiu baixa sensibilidade para o diagnóstico de CoA, apresentando a maioria dos doentes suspeita ecocardiográfica fetal. A associação de indicadores ecocardiográfico fetais e a otimização do rastreio pós-natal poderão constituir uma mais-valia na orientação e vigilância precoces após o nascimento, de forma a evitar apresentações clínicas desfavoráveis.

**Mesa 9 (dia 25/11, às 13:30) – Auditório Principal (Piso 1)**

Moderadores: Ana Serrano e Margarida Agostinho

Comunicação nº 31

**Balanço do rastreio neonatal do hipotiroidismo congénito em Portugal: 1981-2020**

M José Costeira- Serviço de Neonatologia, Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães, Portugal.
Patrício Costa- Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal. ICVS/3B's, PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal.
Laura Vilarinho- Presidente da Comissão Executiva do PNRN, INSA
Joana Palha- Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal. ICVS/3B's, PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal.

Palavras-chave: Hipotiroidismo congénito; rastreio neonatal

Introdução:
O hipotiroidismo congénito é causa importante de deficiência mental na criança, podendo as alterações ser praticamente reversíveis com o tratamento atempado com L-tiroxina. O rastreio neonatal do hipotiroidismo congénito foi iniciado em Portugal em 1981, mediante o doseamento da TSH do sangue total, colhido no cartão de Guthrie
A metodologia de rastreio foi variando ao longo dos anos, com abordagem seletiva para os prematuros, em que estão previstas 3-4 repetições do teste.
Objetivo:
Partilhar a história do rastreio neonatal do hipotiroidismo, discutindo os fatores chave que contribuíram para o seu sucesso.
Metodologia:
Foram analisados os relatórios anuais do programa, tendo sido recolhida a seguinte informação: número de recém-nascidos (RN) rastreados, data da colheita de sangue, número de casos identificados, cut-offs e metodologia de rastreio, repetições, data de início do tratamento, incidência anual, acumulada e por distrito.
Resultados:
O programa implementou-se muito rapidamente, tornando-se universal em 10 anos, assim se mantendo. A data de colheita das amostras decresceu de D5-10 para D3-6. A metodologia de medição da TSH/TT4 foi evoluindo de radioimunoensaio manual e atá aos atuais sistemas automatizados; os cut-offs foram igualmente sendo alterados (90 mUI/L de TSH em 1981 a 10 mUI/L desde 2006), bem como a abordagem específica de populações vulneráveis- caso estas sucessivas alterações não tivessem sido implementadas, pelo menos 200 crianças não teriam sido diagnosticadas. A incidência acumulada é de 1/2841. A idade média de início do tratamento baixou dos 30 para os 10 dias entre 1981 e 2006, tendo-se mantido estável desde aí.
Conclusão:
O programa do rastreio neonatal em Portugal é um exemplo de sucesso, num procedimento de cariz voluntário. As razões para este sucesso passarão pela liderança e estratégia de comunicação, pela centralização do laboratório e pelo trabalho desenvolvido em estreita proximidade com os profissionais de saúde e com as famílias das crianças diagnosticadas.

Comunicação nº 32

**Aleitamento materno em prematuros com IG < 32 semanas e/ou PN < 1500g: realidade de 11 anos numa UCIN portuguesa.**

Mafalda Ferreira dos Santos - Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Andreia Marinhas - Maternidade Bissaya Barreto (Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra)
Muriel Ferreira - Maternidade Bissaya Barreto (Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra)
Margarida Fonseca - Maternidade Bissaya Barreto (Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra)

Palavras-chave: recém-nascido grande prematuro, aleitamento materno

Introdução: O leite materno (LM) é a forma ideal de nutrição do recém-nascido prematuro (RNPT). Comparado com o leite para prematuro, o LM demonstrou diminuir as complicações comuns e potencialmente fatais da prematuridade. Contudo, a dificuldade na amamentação do RNPT associa-se a uma baixa taxa de aleitamento materno na alta.
Objetivo: Calcular a prevalência do aleitamento materno em grandes prematuros à data da alta e sua evolução no período de 11 anos.
Métodos: Estudo retrospetivo, descritivo e unicêntrico. Consulta dos processos clínicos para recolha de variáveis demográficas e clínicas de RNPT com <=32S de idade gestacional (IG) e/ou com peso de nascimento (PN) <=1500g internados numa UCIN com alta diretamente para o domicilio, entre 2007 e 2017.
Resultados: Foi analisada uma amostra de 163 RNPT, 50,3% do sexo masculino. Mediana da IG de 31 semanas (24-35) e mediana do PN de 1410g (495-2525). A idade mediana da mãe era de 32,1 anos (18-46). Ocorreram 58,9% (96) de partos por cesariana. Estiveram sob nutrição parentérica 48,2% dos RNPT. O aporte enteral foi iniciado nas primeiras 24h em 50,3% e até às 72h de vida em 90,7% dos RNPT e com LM em 55,2%. Até aos 7 dias de vida 64,5% dos RNPT atingiram o aporte enteral total e 66,7% já realizavam canguru com as mães. A média de dias de internamento foi de 38,7□20 dias. Aquando da alta, 85,9% dos prematuros eram alimentados com LM e 50,3% com LM exclusivo.

Conclusões: Metade dos RN grandes prematuros tiveram alta para o domicílio com LM exclusivo. Comparando com outros estudos, a nossa unidade apresenta taxas elevadas, para as quais podem ter contribuído: a estimulação materna precoce, o início precoce da alimentação e o método canguru. É necessário promover um investimento contínuo nesta área para manter apoio materno em todas as etapas.

Comunicação nº 33

**Rastreio de hipoglicemia neonatal assintomática – experiência de um hospital nível II**

Madalena Lemos Ferreira, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida
Maria Garrotes, Hospital de Cascais, Dr. José de Almeida
Madalena Pires, Hospital Dona Estefânia
Cristina Novais, Hospital de Cascais, Dr. José de Almeida
Ana Tavares, Hospital de Cascais, Dr. José de Almeida
Manuel Sousa e Cunha, Hospital de Cascais, Dr. José de Almeida

Palavras-chave: hipoglicemia neonatal, fatores de risco, recém-nascido

Introdução: A hipoglicemia neonatal (HN) é habitualmente transitória nas primeiras horas de vida, atingindo um nadir fisiológico a partir do qual a glicemia normaliza. O rastreio de HN incide sobre recém-nascidos (RN) assintomáticos com fatores de risco (FR) – prematuridade tardia (PT), peso leve (LIG) ou grande (GIG) para idade gestacional ou filhos de mãe diabética.

Objetivos: Avaliar os FR identificados e a duração ideal do rastreio de HN assintomática.

Métodos: Estudo retrospetivo descritivo de RN admitidos no berçário (≥1,9kg e ≥ 35 semanas) de um hospital nível II, entre novembro de 2021 e abril de 2022 - incluídos RN assintomáticos com ≥1 FR para HN (PT, LIG, GIG, filhos de mãe diabética) e ≥2 avaliações de glicemia capilar nas primeiras 24h de vida (2h, 4h, 6h, 18h e 24h). Análise estatística realizada com SPSS®.

Resultados: Dos 1072 RN admitidos, 194 (18%) cumpriram critérios de inclusão: 52,6% filhos de mãe diabética, 28,4% PT, 21,6% GIG, 19% LIG e 21% com ≥2 FR.
Em 68 RN (35%) registou-se hipoglicemia (<40 mg/dL), 71,6% detetada nas primeiras três avaliações. Nenhum dos casos teve necessidade de correção endovenosa com glicose.
O peso LIG foi o único fator que demonstrou influenciar o risco de hipoglicemia com significado estatístico (OR 3,8; X2: 13,186, p<0,001). Verificou-se uma tendência superior para hipoglicemia nos PT e nos RN com ≥2 FR, embora sem significado estatístico.
Conclusão: A maioria de casos de HN foi identificada nas primeiras horas de vida, coincidindo com o nadir fisiológico, e a totalidade reverteu com suplementação entérica. A baixa incidência de HN nos RN rastreados e de apenas os LIG terem demonstrado maior probabilidade de HN pode refletir a aplicação de medidas promotoras da homeostase de glicose. Os autores reforçam a necessidade de otimização do protocolo de rastreio, redefinindo fatores de risco e a sua duração.

Comunicação nº 34

**Marcadores nutricionais como fatores de prognóstico nos grandes pré-termo - Estudo prospetivo**

Margarida Peixoto, CHVNG/E
Joana Pires Borges, CHVNG/E
Mariana Sá Pinto, CHVNG/E
António Vinhas da Silva, CHVNG/E
Andreia Teles, CHVNG/E

Palavras-chave: marcadores nutricionais, desnutrição

O desenvolvimento do recém-nascido (RN) prematuro está dependente do aporte nutricional adequado que deve permitir crescimento semelhante ao intrauterino. 15-30% dos RN em Unidades de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN) apresentam restrição do crescimento extrauterino que se associa a maior morbimortalidade. Alguns marcadores séricos são uteis para avaliar o estado nutricional de um RNP antes dos sinais clínicos de malnutrição serem percetíveis.
Os objetivos do estudo são: avaliar a relação entre marcadores nutricionais e evolução clínica; perceber quais os marcadores úteis como preditores outcomes adversos.
Estudo prospetivo realizado na UCIN de um hospital nível II de janeiro de 2020 a dezembro de 2021. Incluídos RN com IG ≤ 32semanas e/ou PN ≤1500g. Medição de proteínas totais, pré-albumina, albumina, ferritina, vitamina D, fosfatase alcalina, fosfato e cálcio nas primeiras 24 horas, entre o 7º-10º dia e aos 30 dias. Definidos como maus outcomes: displasia broncopulmonar, enterocolite necrotizante, sépsis tardia, osteopenia, retinopatia, suporte aminérgico/transfusional e morte.
Obteve-se um total de 59 RNP. Considerando $p<0.05$ como indicando significância estatística: displasia broncopulmonar (7%) - albumina, pré-albumina, fosfato e cálcio inferiores aos 30 dias; enterocolite necrotizante (8.6%) - proteínas, albumina e cálcio inferiores aos 30 dias; sépsis tardia (45.8%) - proteínas e albumina ao 7º-10º dia e aos 30 dias inferiores; osteopenia (5.3%) - albumina, fosfato e fosfatase alcalina inferiores aos 30 dias; retinopatia (7%) - cálcio ao 7º-10º dia e a albumina aos 30 dias foram inferiores; suporte aminérgico (11.9% - fosfato inferior ao 7º-10º dia e aos 30 dias; suporte transfusional (25.4%) - proteínas e hemoglobina inferiores ao 7º-10º dia e albumina em todos os timings; morte (8.6%) - fosfato inferior ao 7º-10º dia.
Os parâmetros bioquímicos permitem uma monitorização e atuação mais precoce sob o status nutricional do RNP, permitindo otimizar a sua estratégia nutricional e sendo útil na prevenção de outcomes desfavoráveis.

Comunicação nº 16

**Síndrome de abstinência neonatal – 12 anos de experiência num centro de referência materno-infantil**

Mariana Cortez Ferreira, Serviço de Neonatologia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Ana Maria Figueiredo, Serviço de Neonatologia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Joaquim Pitorra, Serviço de Obstetrícia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Joana Mesquita, Serviço de Neonatologia, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Palavras-chave: Síndrome de abstinência neonatal, Benzodiazepinas, Metadona, Abuso de opióides

Introdução
O uso abusivo materno de substâncias pode trazer consequências devastadoras no recém-nascido (RN), com risco de síndrome de abstinência neonatal (SAN) e aumento da morbimortalidade a longo prazo. Atualmente existe uma tendência crescente para o uso de medidas não farmacológicas na abordagem destes RN.
Pretende-se caracterizar a população e evolução clínica de RN filhos de mães toxicodependentes (FMT).
Métodos
Estudo de coorte retrospetivo dos FMT nascidos e acompanhados numa maternidade terciária entre Jan/2010-Dez/2021. Foram criados 2 grupos: sem SAN e com SAN. Foi iniciado tratamento com metadona nos RN que mantiveram sintomas de abstinência após implementação e otimização de medidas não farmacológicas.
Resultados
Foram incluídos 79 RN, 40 (51%) desenvolveram SAN. As características maternas e perinatais foram semelhantes. O abuso de ≥2 drogas (p=0,019), uso de heroína (p=0,003), terapêutica de substituição com metadona (p=0,013) e associação com benzodiazepinas (p=0,008) associaram-se mais frequentemente a SAN. A duração média de internamento foi superior no grupo com SAN (12,34±9,00 vs. 7,61±7,07 dias; p=0,011), com maior taxa de admissão na UCIN (n=21; p=0,002).
O uso concomitante de benzodiazepinas foi o preditor mais importante de SAN, apresentando estes RN uma odd >4 vezes superior de desenvolverem privação (OR 4.435, IC 95% 1.415-13.896; p=0,011).
A idade média de início do SAN foi 2,45±2,04 dias. Quatro RN (10%) necessitaram de terapêutica farmacológica, com uma duração mediana de tratamento de 13 dias (2-25). A maioria (55%) dos RN com SAN apresentaram alterações do neurodesenvolvimento na infância.
Conclusões
A taxa de SAN neste estudo é semelhante à descrita na literatura, embora o tratamento farmacológico tenha sido substancialmente inferior. O tipo e número de drogas e a associação com benzodiazepinas afiguraram-se como fatores de risco. As medidas não farmacológicas foram a base da abordagem destes RN, devendo ser implementadas desde o nascimento e mantidas durante o internamento/após a alta.

**PÓSTERES COM APRESENTAÇÃO EM SALA**

**Mesa 6 (dia 25/11, às 08:00) – Auditório Piso 3**

Moderadores: Clara Paz Dias e Joana Santos

PO nº 2

## Tempo médio de internamento numa ucern: tendências e fatores de risco

Inês Silva Costa, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
João Sousa Marques, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Catarina Tavares, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Lígia M. Ferreira, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Pedro Maneira Sousa, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Clara Diogo, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Fátima Simões, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Cecília Figueiredo, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Vítor Bastos, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Isabel Andrade, Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Palavras-chave: Tempo de Internamento; Demora Média; Neonatologia; Prematuridade

INTRODUÇÃO
O prolongamento do tempo de internamento em Unidade de Neonatologia (UCERN) traduz-se não só em maiores custos para o sistema de saúde, mas também influencia a envolvência psicossocial da família e o risco de transmissão de infeções associadas aos cuidados de saúde.
MÉTODOS
Pretendeu-se estudar o tempo médio de internamento (TMI) numa UCERN de um hospital nível II entre 2017 e 2021, assim como os fatores que influenciam o seu prolongamento, através de um estudo de regressão logística múltipla.
RESULTADOS
Durante o período em estudo foram admitidos 1192 recém-nascidos, 33 (2,8%) dos quais com idade gestacional inferior a 32 semanas. O TMI global foi de 8,8±11,1 dias (6,3±9,3 nos de termo e 15,9±12,7 nos pré-termo).
Após ajuste para variáveis confundidoras (sexo, idade gestacional, tipo de parto e peso ao nascimento), a primiparidade (OR 5,1) e a idade materna avançada (OR 3,2) foram fatores de risco independentes para o prolongamento do tempo de internamento.
Relativamente ao tipo de patologia, as dificuldades alimentares, per si, foram motivo de internamentos longos, tanto na generalidade dos recém-nascidos como na análise de todos os subgrupos, em particular no baixo peso, prematuros e na coorte de diabetes gestacional.
Ainda que a icterícia não contribua para um prolongamento do TMI estatisticamente significativo, quando associada a dificuldades alimentares, traduziu-se em internamentos mais longos, especialmente no grupo com valores de bilirrubina borderline em que foi protelado o início de fototerapia, comparativamente ao grupo em que esta se instituiu precocemente.
CONCLUSÃO
A idade materna e a primiparidade podem ser fatores que motivem intervenções específicas de acompanhamento na UCERN para diminuir o TMI destes recém-nascidos. As dificuldades alimentares deverão ser avaliadas criteriosamente e poderão ser um fator a considerar na abordagem de doentes através de consensos padronizados.

PO nº 3

**Readmissões hospitalares em recém-nascidos: um evento evitável?**

Rita Sousa, Serviço de Pediatria, Hospitalar Garcia Orta
Inês Foz, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta
Bruno Sanches, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital Garcia de Orta
Susana Marcelino, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital Garcia de Orta
Armandina Horta, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital Garcia de Orta
Deolinda Matos, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital Garcia de Orta
Paulo Calhau, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta
Anselmo Costa, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Hospital Garcia de Orta

Palavras-chave: Recém-nascido; Readmissão hospitalar

Introdução e Objetivos: As readmissões hospitalares do recém-nascido (RN) traduzem um momento disruptivo para o próprio e para a família, com implicações sociais, psicológicas e hospitalares. Com o presente estudo pretendeu-se aferir a incidência das readmissões do RN nos 15 dias após a alta do berçário, com o intuito de caracterizar esta população e perspetivar a eventual necessidade de estratégias futuras.
Métodos: Estudo retrospetivo realizado num hospital nível II com apoio perinatal diferenciado, que incluiu os RN nados entre 1 janeiro 2011 e 31 dezembro 2020 (10 anos) e readmitidos nos 15 dias após a alta. Excluíram-se os RN internados na UCIN.
Resultados: No período estudado nasceram 31722 nados-vivos (3172/ano), 1725 com internamento na UCIN. Foram readmitidos 314 RN (1,01%, 31 readmissões/ano). A média de dias de internamento no pós-parto foi 3,5. A mediana de idade materna foi 31 anos, sendo 46% das mães primíparas. A taxa de cesariana foi 23,6%, a mediana de idade gestacional 38 semanas + 5 dias, com 24% RN pré-termo. A mediana de peso nascer foi 2975g com 88,5% RN AIG. Cerca de 82% dos RN teve alta do berçário sob aleitamento materno exclusivo. As principais causas de readmissão foram: hiperbilirrubinémia (35%), perda ponderal (19,7%), bronquiolite aguda (17,2%) e pielonefrite (6,7%). O intervalo médio até à readmissão foi 6,5 dias e a duração média do reinternamento 2,5 dias. Neste período, 80,6% RN foram readmitidos na Enfermaria, 6,7% requereram internamento na UCINP. Ocorreu 1 óbito.
Conclusão: Foram readmitidos 10/1000 RN, correspondente a uma taxa de reinternamento inferior à descrita em estudos prévios e estável ao longo dos anos. A hiperbilirrubinémia e a perda ponderal constituíram as principais causas de readmissão. Discute-se a improvável evitabilidade da grande maioria destas readmissões, tendo em conta a reduzida e estável taxa de reinternamento e o impacto do RN pré-termo (24%) nos resultados.

PO nº 5

**Candidíase cutânea congénita num recém nascido de termo**

Teresa Botelho, Serviço de Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Inês Gameiro, Serviço de Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Maria Relvas, Serviço de Dermatologia e Venereologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
João Teixeira, Serviço de Dermatologia e Venereologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Ana Rodrigues Silva, Serviço de Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Joaquim Tiago, Serviço de Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Palavras-chave: Candidíase congénita, recém nascido termo

Introdução: Candídiase cutânea congénita (CCC) é uma patologia rara do recém nascido (RN) e resulta da infeção intrauterina por Candida. Estão descritos na literatura vários fatores de risco associados, como prematuridade e baixo peso ao nascimento. A CCC extensa em RN de termo é rara , sendo escassos os casos descritos.
Descrição: RN sexo feminino, parto eutócico às 38 semanas. Peso de nascimento adequado à idade gestacional. Mãe com antecedentes de episódios de candidíase vulvovaginal prévios à gravidez. Nas primeiras 24h de vida notado exantema micropapular inespeciíico, disperso, sem envolvimento mucoso. A D3 de vida notado agravamento progressivo e exuberante com incontáveis pápulas e pústulas em base eritematosa, de distribuição difusa por todo o tegumento, incluindo face, palmas e plantas. Na mucosa oral surgiram extensas placas esbranquiçadas e, na região perineal, verificou-se aparecimento de eritema difuso e brilhante associado a múltiplas erosões, com atingimento de pregas glúteas. Assumiu-se como mais provável o diagnóstico de candidíase mucocutânea congénita. Foi iniciada terapêutica com fluconazol endovenoso, clotrimazol e nistatina tópicas após colheita de culturas. As culturas do exsudato ocular e zaragatoa de pústulas confirmaram o diagnóstico com identificação de Candida albicans. O restante estudo complementar não revelou envolvimento sistémico. Observou-se melhoria progressiva com resolução das lesões após 15 dias de terapêutica sistémica.
Conclusão: CCC desenvolve-se na primeira semana de vida podendo afetar todo o tegumento. O envolvimento das palmas e plantas são achados importantes no diagnóstico diferencial. É necessária exclusão de outras causas de exantema no RN, nomeadamente outras causas infeciosas, sendo importante a confirmação diagnóstica com exame microbiológico. Geralmente é uma situação autolimitada mas pode evoluir para doença invasiva. O uso de terapêutica tópica e ciclos curtos de tratamento podem estar associados a maior risco de doença invasiva quando o envolvimento é extenso.

PO nº 6

**Doença Invasiva Neonatal a Hemophilus influenzae: um agente a considerar**

Lúcia Marques, Hospital Beatriz Ângelo
Kátia Cardoso, Hospital Beatriz Ângelo
Joana Saldanha, Hospital Beatriz Ângelo
Sara Prado, Hospital Beatriz Ângelo
Andreia Mascarenhas, Hospital Beatriz Ângelo

Palavras-chave: Doença Invasiva Neonatal; Hemophilus influenzae; Prematuridade

A doença invasiva neonatal a Hemophilus influenzae (Hi), apesar de rara, tem vindo a ser descrita mais frequentemente na literatura. A colonização vaginal/cervical materna é a mais provável via de transmissão. A septicémia, pneumonia e meningite são as formas de apresentação mais frequentes no período neonatal com morbimortalidade significativa. Descrevem-se dois casos clínicos de recém-nascidos (RN).
Caso 1: RN do sexo feminino, fruto de uma gestação não vigiada estimada em 29 semanas. Mãe subfebril e com elevação dos parâmetros inflamatórios. Peso ao nascimento (PN) de 1460g e Índice de Apgar (IA) 5/7. Necessidade de ventilação invasiva e surfactante precoce. Medicada com ampicilina e gentamicina. Isolamento de Hi na hemocultura do 1º dia (D1), não tendo sido realizada tipagem. Ecografia transfontanelar em D2 revelou hemorragia peri-intraventricular grau III bilateral, com evolução para dilatação ventricular e ventriculite em D11. Exame cultural do líquor e pesquisa de Hi (técnica PCR) negativos. Necessidade de punção lombar evacuadora em D20 com diminuição das dimensões ventriculares. Cumpriu 17 dias de antibioterapia, tendo alta em D48. Manteve seguimento multidisciplinar com quase normalização das alterações ecográficas, ligeira hipotonia axial, sem outras alterações ao exame objetivo.
Caso 2: RN de termo do sexo feminino, gravidez vigiada sem complicações. PN 3490g e IA 9/10. Dificuldade respiratória precoce e necessidade de ventilação não invasiva. Iniciou antibioterapia empírica com ampicilina e gentamicina. A radiografia de tórax foi compatível com pneumonia. Na hemocultura de D1 isolado Hi (não foi realizada tipagem). Sem alterações na ecografia transfontanelar. Teve alta após 14 dias de antibioterapia.
Os dois RN manifestaram sintomatologia precocemente e elevação da proteína C reativa nas primeiras horas com subida máxima ao 2-3º dia, seguida de melhoria progressiva.
Com estes casos pretendemos alertar para a possibilidade de doença invasiva neonatal a Hemophilus influenzae e para a sua morbilidade, sobretudo no RN prematuro.

PO nº 7

**Características dos internamentos em idade neonatal em 18 meses de atividade do registo EPICENTRE.PT e 24 meses de Pandemia SARS-CoV2**

Carlos Aniceto, Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge
Tiago Freitas, Instituto Superior Técnico da Universidade de Lisboa, e Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Lisboa
Tatiana Alves, Departamento de Epidemiologia, Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge, Lisboa
Edmundo Santos, Unidade de Neonatologia, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, e Sociedade Portuguesa de Neonatologia da Sociedade Portuguesa de Pediatria
Cristina Camilo, Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, e Sociedade Portuguesa de Cuidados Intensivos Pediátricos da Sociedade Portuguesa de Pediatria
Daniel Virella, Unidade Funcional de Neonatologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, e Sociedade Portuguesa de Neonatologia da Sociedade Portuguesa de Pediatria

Palavras-chave: alojamento conjunto, gravidade, recém-nascido, SARS-Cov2

Introdução/Objectivos. O registo EPICENTRE.PT compilou informação sobre episódios de internamento com infeção SARS-CoV2 em idade pediátrica, para (1) melhor conhecer epidemiologia, apresentação, necessidades de cuidados e evolução da doença Covid-19 pediátrica e neonatal; (2) identificar particularidades da infeção neonatal de transmissão vertical, horizontal e nosocomial; (3) identificar fatores preditivos de gravidade; e (4) identificar e descrever complicações e sequelas.
Métodos. O EPICENTRE.PT registou casos com internamento neonatal ou em cuidados intensivos pediátricos, desde março de 2020. Apresentam-se as características dos internamentos em idade neonatal nos primeiros 24 meses de Pandemia SARS-CoV2 em Portugal.
Resultados. Foram realizados 866 registos (854 validados) até abril de 2022, de hospitais praticamente todo o País. Os casos internados em unidades neonatais (UCIN) foram 74,4 % dos registos; 7,2% em UCIP; os restantes, de internamento junto da mãe. No único ano completo de vigilância (2021), foram registados 430 internamentos. Dos 771 recém-nascidos registados, em 710 a mãe foi assinalada como SARS-CoV2 positiva; foi assinalada positividade para SARS-CoV2 em 25 recém-nascidos (3,5%). Predominou o alojamento conjunto, sendo pouco frequente a admissão em UCIN de recém-nascidos assintomáticos. Foram registados 2 casos de infeção nosocomial. Foram registados como prétermo 51 (8,5%) dos casos em UCIN e 8 (6%) no alojamento conjunto. A maioria das crianças em UCIN não necessitou de suporte ventilatório. Foram registadas sequelas da Covid-19 em um caso e óbito em 5 casos (2 crianças de 26 e de 27 semanas). Em 21 episódios, foi assinalada alguma anomalia congénita (2,7%). O afastamento da mãe foi sendo menos frequente ao longo da pandemia. Verificou-se interesse em manter a amamentação, mesmo em situações de isolamento/separação.
Conclusões. Os dados sugerem a evolução benévola da grande maioria dos casos neonatais de exposição ao SARS-CoV2 e a adaptação gradual das práticas à progressão dos conhecimentos. A heterogeneidade regional, institucional e funcional da adesão ao projeto EPICENTRE.PT motiva cautela na assunção das representatividade, cobertura e capacidade descritiva do EPICENTRE.PT.

**Mesa 8 (dia 25/11, às 12:30) – Auditório Piso 3**

Moderadores: Sandra Silva e Adelaide Bicho

PO nº 4

**Morganella morganni – uma causa rara de sépsis neonatal precoce**

Inês Gameiro - Serviço de Neonatalogia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Teresa Botelho - Serviço de Neonatalogia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Raquel Henriques - Serviço de Neonatalogia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Patrícia Lapa - Serviço de Neonatalogia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Palavras-chave: Morganella morganni, sépsis neonatal, recém-nascido

Introdução
Morganella morganni (MM) é um bacilo Gram negativo, oportunista, que se encontra na flora do trato gastrointestinal humano e no ambiente. No adulto está associado a infeções nosocomiais, principalmente feridas cirúrgicas, infeção do trato urinário e hepatobiliar. MM é um agente raro de infeção no período neonatal. Atualmente, estão descritos na literatura menos de 20 casos de sépsis neonatal precoce a este agente.
Descrição
Recém-nascido (RN) do sexo feminino nasceu por cesariana emergente às 28+4semanas, por descolamento da placenta. Gravidez vigiada, com internamento às 25+6semanas por rutura prematura de membranas. Realizou ciclo completo de corticoterapia e antibioterapia endovenosa (ampicilina, gentamicina e azitromicina) durante 3 dias, seguida de amoxicilina durante 5 dias. Cerca de 24h antes do parto iniciou claritromicina por exsudado vaginal positivo para Ureoplasma.
RN nasceu deprimido com necessidade de intubação ao 2º minuto de vida (índice de Apgar 4/7/8). Peso adequado à idade gestacional. Por risco infecioso pré-natal realizou rastreio séptico positivo (D0 neutropénia de 600/uL, D1 pCr e hemocultura positivas, D2 cultura de LCR negativa). Iniciou ampicilina e gentamicina endovenosas. Em D3, após isolamento de MM resistente a ampicilina na hemocultura, substituiu-se ampicilina por ceftazidima. Foi isolada também MM na cultura da placenta e do tubo endotraqueal. Cumpriu 10 dias de antibioterapia dupla, com resolução da neutropénia e descida de pCr em D4.
Manteve-se estável, sem intercorrências graves. Teve alta em D46, clinicamente bem, com ROP grau I e ecografia transfontanelar normal.
Discussão
Apesar da boa evolução clínica deste RN, a sépsis neonatal MM está associada a mortalidade e morbilidade significativa, principalmente em prematuros com baixo peso. O tratamento com cefalosporinas de 3ª geração isolada ou associada a aminoglicosídeo é o recomendado, dada a resistência intrínseca à maioria dos □-lactâmicos. O uso de antibióticos profiláticos na gravidez provavelmente contribuiu para a colonização vaginal por MM.

PO nº 8

**Medidas de prevenção da Síndrome de Morte Súbita do Lactente: do conhecimento à prática**

Sara Geitoeira - Centro Hospitalar Tondela-Viseu
João Sousa Marques - Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Inês Silva Costa - Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Mariana Vieira Silva - Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Pedro Maneira Sousa - Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Joana Pimenta - Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Isabel Andrade - Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Palavras-chave: síndrome de morte súbita do lactente, prevenção, lactente

Introdução/objetivos:
A Síndrome de Morte Súbita do Lactente (SMSL) constitui a principal causa de morte em lactentes em países desenvolvidos, com pico de incidência entre 2-3 meses de vida.
Muitos dos fatores de risco são evitáveis através do conhecimento e adoção de medidas preventivas simples. Pretende-se avaliar o conhecimento das mães sobre as medidas preventivas da SMSL e a sua aplicação prática.
Métodos:
Estudo analítico transversal, com aplicação de questionário a mães de lactentes entre os 2-4 meses nascidos na maternidade de um hospital nível II. Realizado contacto telefónico e, após consentimento, enviado questionário digital por correio eletrónico, seguido de um folheto informativo sobre as medidas preventivas do SMSL.

Resultados:
Foram selecionados 237 participantes, com uma taxa de resposta de 49,4%. A idade média das mães foi de 32 anos e 55,6% apresentavam escolaridade superior. O termo SMSL era conhecido por 92,3% da amostra e 41,0% nunca discutiu o tema com profissionais de saúde. A principal fonte de informação foi a Internet (60,7%). Quanto à posição no sono, 82,9% considera o decúbito dorsal o mais seguro e 42,7% admite que o bebé pode dormir no sofá acompanhado por um adulto. O leite materno não é considerado um fator protetor por 31,6% e 10,3% afirma que o uso de almofada reduz o risco de SMSL. Na prática, 86,3% dos bebés dormem em berço no quarto dos pais e 82,1% em decúbito dorsal; 19,7% dorme com fralda de pano e 16,2% com almofada. A presença de objetos no berço foi mais frequente nas mães com nível de escolaridade inferior.
Conclusões:
Verifica-se uma maior proporção de mães que coloca os filhos em decúbito dorsal, comparativamente com a literatura, sendo, contudo, frequente a presença de objetos no berço. Mantém-se a necessidade de sensibilização, através do contacto oportunista durante a gestação, puerpério e saúde infantil.

PO nº 9

**Convulsões neonatais – a experiência da Unidade de Neonatologia de um hospital de nível II**

Manuel Lima Ferreira – Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Marta Ayres Pereira – Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Andreia Meireles – Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Abílio Oliveira – Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Filipa Miranda – Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

Palavras-chave: Convulsões; período neonatal; encefalopatia hipóxico-isquémica; fenobarbital

As convulsões neonatais (CN) surgem em cerca 2 a 3 por cada 1000 recém-nascidos (RN) de termo. Apresentam diferentes etiologias e podem estar associadas a sequelas neurológicas a longo prazo.
O objetivo do estudo foi a caraterização de uma amostra de RN admitidos por CN numa Unidade de Neonatologia de um hospital de nível II de 2005-2021. Foi efetuada uma análise retrospetiva dos processos clínicos e processamento via Microsoft Excel®.
Foram incluídos 36 RN, sendo o tipo mais comum de CN as clónicas (16), seguidas dos automatismos (6), mioclónicas (5), autonómicas (5), sequenciais (2), tónicas (1), não especificado (1). Em 35 RN foi realizada medicação anticonvulsivante, sendo o fenobarbital o fármaco de escolha. Todos realizaram estudo laboratorial, sendo a alteração mais frequente a hipoglicemia. A ecografia transfontanelar foi efetuada em 33 RN e o eletroencefalograma em 34 RN. O diagnóstico etiológico foi possível em 28 RN, sendo o mais comum a encefalopatia hipóxico-isquémica (EHI) (13), seguida da hemorragia cerebral (7), acidente vascular cerebral isquémico (5), infeção do sistema nervoso central (1), síndrome epileptiforme (1), alteração metabólica (1). Em 15 RN foi necessária a transferência para um hospital de nível III. A mortalidade foi de 2 RN. À data de alta, 22 RN mantiveram terapêutica anticonvulsivante, na sua maioria o fenobarbital. Aos 12 e 24 meses, 19 RN apresentavam desenvolvimento psicomotor (DPM) normal. O atraso ligeiro do DPM verificou-se em 2 RN, a paralisia cerebral em 6 RN e a hemiparésia em 3 RN.
Em concordância com os dados presentes na literatura, o tipo mais frequente de CN foram as clónicas e a etiologia mais comum a EHI. Apesar de o tratamento agudo ser semelhante e o fármaco de primeira linha continuar a ser o fenobarbital, o prognóstico a longo prazo apresenta uma variação importante consoante a etiologia subjacente.

PO nº 10

**Tumor cardíaco, um diagnóstico inesperado**

Sofia Grilo, Serviço de Pediatria, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, EPE
Filipa Paixão, Serviço de Pediatria, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, EPE
Rita Ataíde, Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital de Santa Cruz, Centro Hospitalar Lisboa Ocidental
Manuel Ferreira, Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital da Cruz Vermelha Portuguesa
Diana Pignatelli, Serviço de Neonatologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, EPE
Rosalina Barroso, Serviço de Neonatologia, Hospital Prof. Dr. Fernando Fonseca, EPE

Palavras-chave: Tumor cardíaco; Recém-nascido

Introdução:
Os tumores cardíacos são raros em Pediatria. A maioria são primários e benignos. Os mais frequentes em fetos e recém-nascidos são: rabdomioma, fibroma e teratoma.
Descrição:
Gestação de 39 semanas e 2 dias, mal vigiada, com diabetes gestacional (não medicada, mau controlo metabólico). Mãe com IO 0110 (1 morte neonatal em pré-termo de 28 semanas). Pesquisa de Streptococcus grupo B positiva (34 semanas). Parto por cesariana (sofrimento fetal agudo), Índice de Apgar 8/9/9, grande para idade gestacional (4000g).
Normoglicemico até às 36h vida, quando iniciou hipoglicemia sintomática (tremores). Internado em UCEN, à admissão: hiperglicemico, sem alterações à observação, incluindo na auscultação cardiopulmonar. Por quadro de sepsis precoce, foi medicado inicialmente com ampicilina e gentamicina. Por manutenção de parâmetros inflamatórios ao 4º dia de terapêutica, com exames culturais (líquor, sangue) negativos, foi associado cefotaxime e realizada investigação adicional: hemocultura e urocultura negativas, radiografia tórax e ecografia reno-vesico-abdomino-pélvica sem alterações; ecocardiograma transtorácico com massa heterogénea no septo interventricular, contornos lobulados, 9.7x11.3mm, hiperecogenicidade central, sem aparente vascularização ou obstrução do trato de saída do ventrículo esquerdo. O doente manteve-se hemodinamicamente estável, sem registo de disritmias e com características ecográficas sobreponíveis. Após cumprir 14 dias de antibioticoterapia teve alta clinicamente bem, com vigilância regular e a aguardar investigação etiológica complementar.
Discussão / Conclusão:
Este caso ilustra o diagnóstico incidental de um tumor cardíaco cujas características clínicas e ecocardiográficas sugerem benignidade, considerando-se como hipóteses mais prováveis tratar-se de um fibroma, rabdomioma ou teratoma. É necessário manter vigilância apertada e complementar a investigação etiológica de acordo com a evolução, sendo que as principais complicações a vigiar são obstrução do trato de saída ventricular esquerdo e arritmias. Pela sua raridade, a abordagem de um tumor intracardíaco silencioso diagnosticado no período neonatal constitui um desafio.

PO nº 11

**Hipernatremia Grave por Erro na Preparação de Fórmula para Lactentes**

Estela Kakoo Brioso; Unidade de Neonatologia, Hospital de São Francisco Xavier
Joana Moscoso; Unidade de Neonatologia, Hospital de São Francisco Xavier
Filipa Vieira; Unidade de Neonatologia, Hospital de São Francisco Xavier
Anabela Salazar; Unidade de Neonatologia, Hospital de São Francisco Xavier
Madalena Tuna; Unidade de Neonatologia, Hospital de São Francisco Xavier

Palavras-chave: Desidratação hipernatrémica, Estado de mal convulsivo, Hemorragia intraventricular, Lesão da substância branca

Introdução: A fórmula para lactentes é uma alternativa ao leite materno mas exige uma preparação adequada para garantir o aporte equilibrado de nutrientes.
Descrição: Recém-nascido com antecedentes de gestação mal vigiada, 36 semanas, alta para o domicílio em D4 de vida, alimentado exclusivamente com fórmula para lactentes. Admitido no Serviço de Urgência Pediátrico aos 14 dias de vida por prostração, recusa alimentar e perda ponderal (17,2% do peso ao nascer). Na admissão muito emagrecido, com sinais de desidratação, avaliação laboratorial com hipernatremia grave (sódio máximo 174 mmol/L), ureia 132 mg/dL e creatinina 0,85 mg/dL, sem elevação dos parâmetros inflamatórios. Iniciou correção hidroeletrolítica lenta e ampicilina e cefotaxima. Transferido para a Unidade de Neonatologia às 36 horas de internamento por agravamento clínico com crises convulsivas. Ecografia transfontanelar e TC-CE revelaram hemorragia tetraventricular e parenquimatosa direita extensa com desvio da linha média. Iniciou terapêutica com fenobarbital e fenitoína, a que se associou perfusão de midazolam com persistência de estado de mal convulsivo, comprovado em monitorização contínua com aEEG. Controlo de convulsões em D21 de vida após início de levetiracetam. Ventilação mecânica invasiva até D23 de vida.
Identificado erro na preparação de fórmula para lactentes no domicílio (4 medidas em 60 mL de água), com consequente alimentação com fórmula hiperosmolar. A restante investigação etiológica efetuada foi negativa com normalização hidroeletrolítica em D18 de vida.
Alta com 45 dias de vida medicado com levetiracetam com diagnóstico de desidratação hipernatrémica grave com consequente hemorragia cerebral e estado de mal convulsivo, em contexto de preparação inadequada de fórmula infantil.
Discussão/Conclusão: A intoxicação por sal é uma causa rara de hipernatremia e deve ser suspeitada nos lactentes desidratados alimentados com fórmula. Associa-se frequentemente a hemorragia cerebral e lesão neurológica irreversível, pelo que a prevenção, o diagnóstico e abordagem precoces com correção controlada da natremia são fundamentais.

PO nº 12

**Breastfeeding Knowledge and Attitudes of Portuguese Health Professionals attending lactating mothers**

Ana Torres Rebelo - CHEDV
Rosário Cunha- CHEDV
Joana Mendes- CHEDV
Sandra Silva-CHEDV
Fátima Menezes-CHEDV
Flávia Rodrigues- CHEDV

Palavras-chave: Breastfeeding; Breastfeeding Knowledge; Physicians and Nurses Knowledge

Despite proven benefits of breastfeeding for the health of the mother-child dyad, breastfeeding rates worldwide remain suboptimal. The role of health workers is critical to breastfeeding process. However, evidence suggests that, despite an enormous effort in professional training, they still lack the skills to adequately counsel breastfeeding mothers.
In this article, we report the results of a validated questionnaire CAPA (Competència en l'Atenció Primària sobre Alletament) used to assess the level of competence and attitudes about breastfeeding among health professionals involved in supporting breastfeeding mothers at a secondary care Portuguese Hospital.
The analysis included 81 participants (48 physicians (39 pediatricians/pediatric residents and 9 obstetricians and gynecologists/ obstetrics and gynecology residents) and 33 nurses). The mean score (125 ± 11) was suboptimal. A statistically significant difference was found between specialities ($p = 0.034$), with pediatrics scoring the highest. Since only half of health professionals felt totally confident in giving breastfeeding advice, they would benefit from breastfeeding education programs to optimize care for infants and their mothers

PO nº 13

**Hiperplasia congénita da supra-renal: iões levados ao extremo**

Mariana Reis - Serviço de Pediatria – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro
Luísa Gaspar - Serviço de Pediatria e Medicina Intensiva Pediátrica e Neonatal – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro
Maria Alfaro - Serviço de Pediatria e Medicina Intensiva Pediátrica e Neonatal – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro
Marta Soares - Serviço de Pediatria e Medicina Intensiva Pediátrica e Neonatal – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro
Inês Almeida - Serviço de Pediatria – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro
Joana Capela - Serviço de Pediatria – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro
Vera Santos - Serviço de Pediatria e Medicina Intensiva Pediátrica e Neonatal – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro
João Rosa - Serviço de Pediatria e Medicina Intensiva Pediátrica e Neonatal – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro

Palavras-chave: Hipercaliémia; hiperplasia supra-renal; 17-hidroxiprogesterona; 21-hidroxilase

INTRODUÇÃO:
A hiperplasia congénita da supra renal(HCSR) é uma doença hereditária, autossómica recessiva, caracterizada pelo défice de diferentes enzimas responsáveis pela síntese de cortisol.
A deficiência de 21-hidroxilase(21-OH) corresponde a 95% dos casos e apresenta duas variantes: clássica, dividida em forma virilizante e forma perdedora de sal (PS), e não-clássica ou tardia. A variante clássica é mais rara, ocorrendo em cerca de 1:15000 nados vivos.
A forma PS, mais comum, para além dos achados a nível dos órgãos sexuais (ambiguidade genital/virilização precoce) pode apresentar desde má progressão ponderal(MPP) até quadros mais graves, incluindo vómitos, desidratação hiponatrémica, hipercaliémia, acidose metabólica ou choque hipovolémico. O diagnóstico é feito pelos doseamentos hormonais e exame genético. A reposição de glucorticóides e mineralocorticóides é a base de tratamento.
DESCRIÇÃO:
Recém-nascido de 18 dias, sexo masculino, sem antecedentes de relevo, com MPP, com perda ponderal de 5% em relação ao peso de nascimento, sob aleitamento materno exclusivo. Encaminhado ao Serviço de Urgência por suspeita de engasgamento com cianose generalizada e dispneia. À admissão apresentava pele marmoreada e cianosada, aspeto desnutrido, prostração, hipotonia, e choro débil.
Dada a clínica, realizou avaliação analítica, destacando-se hipercaliémia e hiponatrémia graves (8,7 e 104 mmol/L, respetivamente) e hipoclorémia(70mmol/L), tendo sido colocada a hipótese diagnóstica de HCSR. O doseamento de 17-hidroxiprogesterona, francamente elevada (350nmol/L, normal<30nmol/L), confirmou a hipótese, tendo o estudo genético identificado posteriormente o défice de 21-OH.
Realizada correção paulatina dos distúrbios hidroeletrolíticos. Após estabilização, iniciou reposição de gluco e mineralocorticóides, e suplementação de cloreto de sódio oral, com boa evolução.
DISCUSSÃO / CONCLUSÃO:
Neste caso, destacam-se os graves desequilíbrios hidroeletrolíticos e o mau estado geral do RN que levaram a suspeita diagnóstica imediata duma apresentação típica de HCSR, variante PS. A sua identificação e tratamento precoces são pilares essenciais para um desfecho favorável, numa doença que pode ser potencialmente fatal.

**Mesa 10 (dia 25/11, às 13:30) – Auditório Piso 3**

Moderadores: Isabel Andrade e Dulce Oliveira

PO nº 14

**Trissomia 21: uma comorbilidade rara**

Diana Henriques Pinto, CHEDV
Francisca Strecht Guimarães, CHEDV
Sara Alves Araújo, CHEDV
Tatiana Pereira, CHEDV
Inês Ferreira, CHEDV
Tereza Oliva, Instituto Português de Oncologia do Porto
Fátima Menezes, CHEDV
Sandra Silva, CHEDV

Palavras-chave: Trissomia 21, Doença mielodisplásica transitória, Leucemia mielóide aguda

Introdução:
As alterações hematológicas são bastante frequentes na Trissomia 21 (T21). No período neonatal essas alterações são maioritariamente benignas e autolimitadas. Apresentamos o caso de um recém-nascido (RN) com T21 com atingimento hematológico, pela sua raridade e pelo desafio na sua abordagem.
Caso clínico:
RN prétermo tardio, filho de pais jovens, com diagnóstico pré-natal de T21 e restrição do crescimento fetal. Nascido por cesariana por estado fetal não tranquilizador, com necessidade de reanimação breve. Internado na Neonatologia por hipoxemia e síndrome de dificuldade respiratória. Evolução compatível com taquipneia transitória RN, mantendo-se em ventilação espontânea, com necessidade de oxigenoterapia no primeiro dia de vida.
À admissão, leucocitose (leucócitos 52000/uL) com blastos no sangue periférico (43%) e trombocitopenia (plaquetas 60000/uL) com elevada percentagem de plaquetas imaturas em circulação, sem atingimento da série eritrocitária. Ecografia abdominal sem organomegalias. Imunofenotipagem de sangue periférico sugestiva de doença mielodisplásica transitória (DMT) associado à T21. Mantida atitude expectante com hiperhidratação. Agravamento clinico ao terceiro dia de vida com derrame pericárdico de moderado volume, resolvido com terapêutica diurética.
Agravamento da trombocitopenia com necessidade de suporte transfusional no segundo dia de vida. Melhoria progressiva do leucograma, diminuição da percentagem de blastos em sangue periférico, com hemograma e esfregaço de sangue periférico normalizado ao mês de vida.
Atualmente lactente de cinco meses, mantem vigilância clinica e analítica, sem intercorrências.
Discussão / Conclusão:
A DMT associada à T21 apresenta uma incidência variável de 10-30%. Geralmente tem uma evolução benigna e transitória, com resolução até ao terceiro mês de vida. De destacar o derrame pericárdico deste RN como possível complicação da DMT, ao qual se podem associar derrame pleural, ascite, insuficiência respiratória e/ou disfunção hepática. Apesar da evolução favorável até ao momento, é essencial manter o seguimento deste lactente pelo risco acrescido de leucemia mieloide aguda.

PO nº 15

**Síndrome de Aicardi-Goutières - A Propósito de um Caso Clínico**

Bárbara Aguiar - Departamento de Pediatria, Serviço de Pediatria, Hospital Beatriz Ângelo
Sara Torres Oliveira - Serviço de Pediatria, Hospital de Santa Maria
Hugo Cavaco - Departamento de Pediatria, Serviço de Neonatologia, Hospital Beatriz Ângelo
Sara Noéme Prado - Departamento de Pediatria, Serviço de Neonatologia, Hospital Beatriz Ângelo
Joana Saldanha - Departamento de Pediatria, Serviço de Neonatologia, Hospital Beatriz Ângelo
Sofia Quintas - Serviço de Pediatria, Hospital de Santa Maria

Palavras-chave: Neonatologia; Neuropediatria; Calcificações Intracerebrais; Aicardi-Goutières

Introdução
A síndrome de Aicardi-Goutières (SAG) é uma encefalopatia hereditária rara. É caracterizada por sintomas neurológicos inespecíficos e manifestações sistémicas, associados a calcificações intracerebrais, alterações da substância branca e atrofia cerebral, linfocitose do líquido cefalorraquidiano (LCR) e níveis elevados de interferão alfa (IFN-α).
Descrição
Recém-nascido (RN) do sexo masculino fruto de gestação sem intercorrências, pais saudáveis não consanguíneos. Parto eutócico às 40 semanas, IA 9/10. Peso ao nascer, comprimento e perímetro cefálico nos percentis 50, 3 e 15 respetivamente. Múltiplas petéquias foram observadas no primeiro dia de vida. A avaliação analítica revelou trombocitopenia – 63 · 109 células/L. A ecografia transfontanelar evidenciou calcificações talâmicas e periventriculares. A tomografia computorizada e ressonância magnética crânio-encefálicas demonstraram atenuação da substância branca, atrofia subcortical e calcificações periventriculares e dos gânglios basais. Realizou eletroencefalograma (EEG), normal. Excluiu-se infeção congénita (TORCH, vírus varicela zoster, vírus herpes humano 6, enterovírus, parvovírus e coronavírus). As avaliações oftalmológica e neurológica foram normais e verificou-se resolução da trombocitopenia na terceira semana de vida. Assintomático, teve alta referenciado à consulta de Neuropediatria para investigação complementar, nomeadamente LCR e análise genética.
Aos 4 meses, apresentava dificuldade alimentar, atraso no desenvolvimento psicomotor, tetraparésia espástica, distonia e microcefalia adquirida. Repetiu-se EEG, agora com padrão de lentificação global. O LCR revelou linfocitose, elevação do IFN-α e da neopterina. Aos 5 meses iniciou pulsos de metilprednisolona. A análise genética identificou uma mutação em homozigotia do gene TREX1 e diagnosticou-se SAG. Atualmente, mantém dificuldade alimentar, má progressão ponderal e microcefalia. Aos 9 meses, iniciou terapêutica com inibidor da JAK (baricitinib), com ligeira melhoria nas competências neuromotoras.
Discussão
A SAG é uma encefalopatia rara. O diagnóstico é desafiante, uma vez que os sintomas neurológicos são inespecíficos. A apresentação neonatal é extremamente rara.
Este caso demonstra a importância de considerar SAG no diagnóstico diferencial de um recém-nascido com calcificações intracerebrais.

PO nº 16

**Massa vulvar em RN – relato de caso**

Catarina Faria Tavares - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tondela Viseu
Mariana Vieira Silva - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tondela Viseu
Pedro Maneira Sousa - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tondela Viseu
Patrícia Horta - Unidade de Cirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar Tondela Viseu
Isabel Andrade - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tondela Viseu
Conceição Salgado - Unidade de Cirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar Tondela Viseu

Palavras-chave: quistos parauretrais; glândulas de Skene; recém-nascido

Introdução
Os quistos parauretrais, também apelidados de quistos das glândulas de Skene, são uma causa rara de massa interlabial em qualquer idade, especialmente em recém-nascidos, com uma incidência de 1 em cada 2.000-7.000 nados vivos, representando menos de 0,5 % das malformações congénitas do trato urinário. A verdadeira etiologia permanece desconhecida.
Descrição
Recém-nascido de termo, fruto de gravidez vigiada e sem intercorrências, com ecografias pré-natais sem alterações e com normoâmnios, parto por via vaginal, apresentação cefálica, à qual foi detetada ao nascimento uma massa interlabial de conteúdo mucóide, bosselada, mais volumosa à direita (8 mm), desviando superiormente o meato uretral e inferiormente o introito vaginal, com micções mantidas e hímen permeável. O restante exame objetivo era normal. Realizou ecografia abdominopélvica e renovesical que não revelaram alterações. Em D3 de vida, foi observada por Cirurgia Pediátrica e submetida a drenagem por persistência de quistos muito volumosos, que poderiam eventualmente dificultar a micção, que decorreu sem intercorrências. Foi reavaliada em consulta 9 dias depois, apresentando boa evolução e sem recorrência.
Discussão / Conclusão
Pretendemos assim alertar para esta entidade benigna, que na maioria dos casos resolve espontaneamente, mas que é potencialmente causadora de grande ansiedade em cuidadores e profissionais de saúde. O seu diagnóstico exige uma elevada suspeição clínica, dado que muitas vezes passa despercebida no exame de saúde dos recém-nascidos.

PO nº 17

**Úraco patente na Sala de Partos – caso clínico ilustrado por vídeo**

Sara Catarino, Serviço de Pediatria, UAG da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João
Sara Fernandes, Serviço de Cirurgia Pediátrica, UAG da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João;
Vanessa Arnet, Serviço de Neonatologia, UAG da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João;
Henrique Soares, Serviço de Neonatologia, UAG da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João; Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Palavras-chave: úraco, malformação, cordão umbilical, anomalia congénita

Introdução: A persistência do úraco é uma anomalia congénita rara. Na ausência da sua obliteração, podem ocorrer: úraco patente, quisto, divertículo, seio externo ou seio alternado. A prevalência do úraco patente estima-se de 1-2 casos/100.000 nascimentos. Estas anomalias associam-se frequentemente a válvulas uretrais posteriores pelo que a incidência é três vezes superior no sexo masculino.
Descrição do caso: Grávida de 35 anos, ecografia pré-natal às 18 semanas revelou provável quisto do cordão umbilical com 17x16mm, involuindo para 3mm às 21 semanas. Parto por cesariana às 39 semanas. Recém-nascido do sexo masculino. Ao nascimento, observado cordão umbilical espesso e gelatinoso, com drenagem de um líquido claro em jato (vídeo). Em dia 3 de vida, rotura da geleia de Wharton, com exteriorização de secreção cor de palha e evidenciado prolapso da mucosa com orifício central. A ecografia renal e abdominal mostrou trajeto com 4mm entre a cúpula vesical e região umbilical - compatível com persistência do úraco. Procedeu-se à resseção da evaginação de mucosa e disseção de toda a extensão do úraco. Pós-operatório imediato e evolução sem intercorrências.
Discussão: O úraco patente representa 10-15% das suas anomalias. A cirurgia dos remanescentes do úraco é imperativa, dado estas anomalias poderem associar-se a infeções urinarias recorrentes, sépsis e transformação neoplásica, como o adenocarcinoma do úraco, com aparecimento na vida adulta. Um quisto umbilical, que diminui de tamanho ao longo da gravidez, é um achado ultrassonográfico pré-natal sugestivo de anomalias do úraco, tal como verificado neste caso. Achados como um cordão umbilical de dimensões aumentadas ou com quistos devem alertar para possíveis anomalias do úraco, sendo fulcral para evitar o diagnóstico tardio.

PO nº 18

**Impacto do diagnóstico genético em lactentes gravemente doentes numa unidade neonatal de referência em Lisboa**

Daniel Virella, Unidade Funcional de Neonatologia, Área de Pediatria Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central
Susana Lemos Ferreira, Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Joana A. Catanho, Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Mafalda Melo, Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Sofia Nunes, Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Diana Antunes, Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Inês Carvalho, Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Marta Amorim, Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Rui Gonçalves, Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Margarida Venâncio, Serviço de Genética Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Ana Pita, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais no Hospital Dona Estefânia, Unidade Funcional de Neonatologia, Área de Pediatria Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Ema Leal, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais no Hospital Dona Estefânia, Unidade Funcional de Neonatologia, Área de Pediatria Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Isabel Barata, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais no Hospital Dona Estefânia, Unidade Funcional de Neonatologia, Área de Pediatria Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Luís Pereira da Silva, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais no Hospital Dona Estefânia, Unidade Funcional de Neonatologia, Área de Pediatria Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Patrícia Rodrigues, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais no Hospital Dona Estefânia, Unidade Funcional de Neonatologia, Área de Pediatria Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Pedro Garcia, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais no Hospital Dona Estefânia, Unidade Funcional de Neonatologia, Área de Pediatria Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal
Maria João Lage, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais no Hospital Dona Estefânia, Unidade Funcional de Neonatologia, Área de Pediatria Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal

Palavras-chave: diagnóstico genético; neonatologia; diagnóstico; terapêutica

Introduction/Aim: Congenital malformations and genetic disorders are a leading cause of infant morbidity and mortality in the developed world, particularly in critically ill infants. We investigate the impact of genetic disease in a reference neonatal intensive care unit (NICU) by identifying and describing genetic diagnosis, testing methodologies, timing of diagnosis, and clinical utility.
Methods: Chart review of NICU patients referred for inpatient Genetics evaluation from 2019 to 2021.
Results: Fifty patients were referred for Genetics evaluation. The main clinical indication for referral was multiple congenital anomalies (19/50, 38%), followed by neurological disease (12/50, 24%), isolated congenital anomaly (7/50, 14%), single system condition (7/50, 14%), and multisystem disease (5/50, 10%). Eighteen patients (36%) received a genetic diagnosis using a variety of methodologies. In 42% of cases (21/50), genetic evaluation is still ongoing and 22% (11/50) were clinical discharged without a genetic diagnosis. Cytogenetic techniques were the first-tier test in 42% of cases (21/50) with a diagnostic yield of 10% (2/21). Whole exome sequencing (WES) was applied in 52% (26/50), of which 73% (19/26) as a first-tier test, and 27% (7/26) as follow-up investigation. Globally, WES had a diagnostic yield of 46% (12/26).

Other methodologies included: Sanger sequencing (6/50, 12%), MS-MLPA (1/50, 2%), 7-dehydrocholesterol (1/50, 2%) and PCR (1/50, 2%). The age at molecular diagnosis ranged between 36 days and 34 months. A significant majority of diagnosis was achieved after inpatient discharge (13/18, 72%). In 5/18 infants (28%) the genetic diagnosis impacted on the clinical decision-making during hospitalization. All cases received genetic counselling.
Conclusion: Genetic medicine has high diagnostic and clinical utility in critically ill patients, as it allows for appropriate management, early decision-making, establishing patient prognosis and appropriate genetic counselling. This study provides important data for further improvements on the genetic diagnostic odyssey of critically ill patients.

PO nº 19

**Índice de perfusão como preditor precoce de coartação da aorta: a propósito de um caso clínico**

Adriana Ferreira, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CMIN-CHUPorto)
Vanessa Costa, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CMIN-CHUPorto)
Sandra Pereira, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CMIN-CHUPorto)
Sílvia Álvares, Serviço de Cardiologia Pediátrica, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CMIN-CHUPorto)
Elisa Proença, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto (CMIN-CHUPorto)

Palavras-chave: coartação da aorta, índice de perfusão, recém-nascido

Introdução: O rastreio das cardiopatias congénitas por pulsoximetria pode não identificar quadros de cardiopatia congénita com obstáculo esquerdo, como é o caso da coartação da aorta (CoA). O índice de perfusão (PI), disponibilizado atualmente pela maioria dos pulsoxímetros, avalia a intensidade de pulso periférico e foi recentemente proposto como potencial teste adicional no rastreio, sendo contudo necessária mais do que uma avaliação.
Descrição: Recém-nascido de termo, gestação vigiada sem intercorrências. Ecocardiogramas fetais seriados desde as 30 semanas por suspeita de CoA, baseada no predomínio das cavidades direitas, arco aórtico gótico e istmo estreito com fluxo turbulento. Internamento na Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais desde o nascimento para vigilância. Assintomático nos primeiros dias, com ecocardiogramas que revelaram arco aórtico com turbulência após emergência da subclávia (gradiente máx 20mmHg), sem fluxo de CoA, com encerramento do canal arterial em D3. Verificou-se nesta altura PI pós-ductal inferior a 0,7 e diferencial de Pi pré e pós-ductal >50%. Em D5 sopro sistólico de novo, diminuição da amplitude dos pulsos femorais e diferencial de pressão, sem diferencial de saturação periférica de oxigénio (spO2). Nesta data o ecocardiograma confirma CoA. Iniciou perfusão de prostaglandina E1 e foi transferido para Centro de Referência de Cardiopatias Congénitas, tendo sido submetido a cirurgia de correção nesse dia sem intercorrências. Atualmente com 8 meses de idade, clinicamente bem, sem sintomas cardiovasculares.
Discussão/conclusão: No presente caso, o baixo valor de PI pós ductal (<0,7) com diferencial pré e pós-ductal >50% surgiu numa fase mais precoce relativamente a indicadores clínicos como o diferencial de pressão arterial, sem nunca sido registado diferencial de spO2 durante o internamento. Apesar de não poder ainda ser recomendado como parâmetro de rastreio, o PI ao monitorizar a microcirculação, pode constituir, nos doentes com suspeita de CoA, um instrumento com potencial de diagnóstico mais precoce.

PO nº 20

**Tumefação mediana dorsal: surpreendidos ao nascimento**

Mariana Reis - Serviço de Pediatria – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro
Rita Justo Pereira - Serviço de Pediatria e Medicina Intensiva Pediátrica e Neonatal – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro
Cláudia Calado - Serviço de Pediatria e Medicina Intensiva Pediátrica e Neonatal – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro
Marta Soares - Serviço de Pediatria e Medicina Intensiva Pediátrica e Neonatal – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro
Amets Sagarribay - Unidade de Neurocirurgia Pediátrica do Hospital Dona Estefânia
Vera Santos - Serviço de Pediatria e Medicina Intensiva Pediátrica e Neonatal – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro
João Rosa - Serviço de Pediatria e Medicina Intensiva Pediátrica e Neonatal – Centro Hospitalar e Universitário do Algarve – Unidade Faro

Palavras-chave: Mielosquisis limitada dorsal; tumefação mediana; espinha bífida; ressonância magnética

INTRODUÇÃO
A espinha bífida é um defeito de encerramento da coluna vertebral secundário a erros embrionários na fase de neurulação. É o defeito congénito mais comum do sistema nervoso central (SNC). Dentro dos quadros de disrafismos, a mielosquisis dorsal limitada (MDL) ocorre quando o defeito é focal e surge com ancoramento da medula à pele adjacente, através de uma haste neural. Esta alteração pode aparecer associada a outros disrafismos ou alterações do SNC, que poderão influenciar o prognóstico. Ecograficamente, é desafiante diferenciar entre LDM e mielomeningocelo, seja no período pré ou pós-natal, o que definirá prognósticos distintos. A ressonância magnética (RM) é fundamental na identificação e caracterização da lesão.
DESCRIÇÃO
Prematuro de 33 semanas, sexo feminino. Gravidez vigiada, ecografias dos 3 trimestres com ventriculomegalia ligeira, sem outras malformações detetadas. Serologias negativas. Suplementação com ácido fólico.
Parto eutócico, índice de Apgar 10/10. À observação, tumefação dorsal mediana com cerca de 2cm de diâmetro, pele íntegra, sem outras malformações.
Realizou ecografia que mostrou mielomeningocelo de D5-D6, com espinha bífida dos arcos costais respetivos. A RM revelou tratar-se de MDL, centrada em D5 com extensão às vértebras adjacentes, com retração da medula, e alterações encefálicas, compatíveis com malformação de Chiari II.
Foi transferido para hospital com apoio de Neurocirurgia Pediátrica, e feita reparação cirúrgica na primeira semana de vida, sem intercorrências.
Evolução favorável a curto prazo, com desenvolvimento psicomotor adequado à idade, mantendo seguimento em consultas de Neuropediatria, Genética e Neurocirurgia.
DISCUSSÃO/CONCLUSÃO
Relatamos o caso de um disrafismo sem diagnóstico pré-natal, com correção cirúrgica precoce e evolução favorável.
A RM é o exame diagnóstico de eleição para a identificação e caracterização do disrafismo. A realização da correção cirúrgica deve ser o mais precoce possível, sobretudo se houver retração medular.
A MDL requer uma abordagem multidisciplinar, tendo isoladamente um bom prognóstico quando comparada com outros disrafismos

**PÓSTERES – SÓ COM VISUALIZAÇÃO NO SITE DO CONGRESSO**

PO nº 21

**Discinésia ciliar primária: uma causa incomum de dificuldade respiratória no recém-nascido**

André Costa Azevedo, Unidade de Neonatologia, Serviço de Pediatria da Unidade Local de Saúde do Alto Minho
Ana Isabel Sequeira, Unidade de Neonatologia, Serviço de Pediatria da Unidade Local de Saúde do Alto Minho
Dalila Rocha, Unidade de Neonatologia, Serviço de Pediatria da Unidade Local de Saúde do Alto Minho
Isabel Soro, Unidade de Neonatologia, Serviço de Pediatria da Unidade Local de Saúde do Alto Minho
Beatriz Sousa, Unidade de Neonatologia, Serviço de Pediatria da Unidade Local de Saúde do Alto Minho
Armando Laranjeira, Unidade de Neonatologia, Serviço de Pediatria da Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Palavras-chave: discinésia ciliar primária, dispneia, situs inversus totalis

INTRODUÇÃO
A Discinésia Ciliar Primária (DCP) é uma doença rara, caracterizada por imobilidade, dismotilidade ou ausência de cílios, causando doença oto-sino-pulmonar crónica. Aproximadamente 50% dos pacientes apresentam situs inversus totalis associado. Geneticamente, os genes mais frequentemente envolvidos são o DNAH5 e DNAI1. Os recém-nascidos com DCP podem apresentar dificuldade respiratória com taquipneia transitória e hipoxemia ligeira, rinite ou atelectasias, usualmente associadas a dificuldades na alimentação.
DESCRIÇÃO DO CASO CLÍNICO
Aos 6 dias de vida, um recém-nascido de termo do género masculino recorre ao serviço de urgência pediátrico por dificuldade respiratória intermitente, principalmente durante a amamentação, associada a obstrução nasal e tosse produtiva esporádica. O exame físico revelou acrocianose, icterícia e crepitações basais bilaterais. A saturação de oxigénio pré-ductal era de 90%, pelo que iniciou oxigenoterapia suplementar. A radiografia do tórax demonstrou dextrocardia, confirmada pelo ecocardiograma, sem cardiopatia associada. A ecografia abdominal mostrou a presença de situs inversus totalis, sem outras malformações. Durante o internamento, o quadro clínico regrediu progressivamente. A coexistência do situs inversus e dificuldade respiratória inexplicada no recém-nascido sugeriu o diagnóstico de DCP. O teste genético mostrou 2 variantes do gene DNAH5 confirmando o diagnóstico. Foi encaminhado para um centro de Pneumologia Pediátrica e consulta de Pediatria e Otorrinolaringologia. Iniciou cinesioterapia respiratória e imunoprofilaxia contra o vírus sincicial respiratório. Como complicações infeciosas, apresentou uma otite média aguda e bronquiolite aguda com 1 e 2 meses, respetivamente. Os pais foram encaminhados para a consulta de genética, confirmando a presença de mutações heterozigóticas compostas do gene DNAH5 e para aconselhamento de futuras gestações.
CONCLUSÃO
Embora a apresentação neonatal seja incomum, a DCP deve ser considerada em recém-nascidos com dificuldade respiratória de causa desconhecida. O diagnóstico precoce é importante, impedindo a lesão estrutural ao sistema respiratório causado pelas infeções respiratórias recorrentes e permitindo uma melhoria na qualidade de vida e prognóstico.

PO nº 22

**Um procedimento comum, uma consequência perigosa**

Susana Correia de Oliveira, Serviço de Pediatria do Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães
Joana Pereira Mendes, Serviço de Pediatria do Hospital da Cova da Beira, Covilhã
Patrícia Sousa, Serviço de Pediatria do Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães
Andreia A. Martins, Serviço de Neonatologia do Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães
Clara Paz Dias, Serviço de Neonatologia do Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães

Palavras-chave: diagnóstico precoce; úlcera; calcâneo; complicações

Introdução: As colheitas de sangue capilar em idade neonatal são globalmente utilizadas em todo o mundo por serem um método de colheita simples, prático e com poucas complicações reportadas, quando devidamente realizado.
Descrição: Recém-nascido de termo, com antecedentes perinatais irrelevantes, nascido por parto eutócico com boa adaptação à vida extrauterina. Alta hospitalar no 2º dia de vida, sem realização de qualquer procedimento. Trazido ao serviço de urgência com 13 dias de vida por lesão no calcanhar esquerdo, em agravamento nas últimas 24h, associada ao local onde terá sido realizado o diagnóstico precoce. Negado traumatismo ou picada de inseto. Sem outras queixas. Ao exame objetivo constatado na face posterior do calcâneo esquerdo, a nível mediano, uma lesão de 10 mm, ulcerada, com base necrótica e sinais inflamatórios circundantes. Rastreio sético sem alterações. Decidido internamento na Neonatologia, sob orientação da Cirurgia Pediátrica, para realização de antibioticoterapia endovenosa com flucloxacilina e pensos com bacitracina e gaze gorda. Melhoria progressiva da lesão, tendo indicação para aplicação de creme reparador diário à data da alta. Reavaliado em consulta externa de Neonatologia com epitelização completa aos 2 meses.
Discussão/Conclusão: O atípico local da punção, bem como a complicação registada, vêm realçar a importância de cumprir uma técnica correta de colheita, há muito já descrita.

PO nº 23

**Tumefação cervical neonatal – um diagnóstico a pensar**

Teresa Cachada Baptista. Serviço de Pediatria/Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Isabel Mota Pinheiro. Serviço de Pediatria/Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Fábio Pereira. Serviço de Pediatria/Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Bárbara Correia. Serviço de Pediatria/Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Tiago Branco. Serviço de Pediatria/Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

Palavras-chave: tumefação cervical, fibromatose colli

Introdução
O período neonatal carateriza-se por ser uma fase de vulnerabilidade a qual se associa a inespecificidade de sinais, dificultando a sua valorização e enquadramento diagnóstico. A tumefação cervical neonatal apresenta um vasto diagnóstico diferencial, incluindo causas benignas e malignas.
Descrição
RN de 27 dias, sexo masculino, antecedentes perinatais de gestação vigiada, sem intercorrências, serologias e ecografias pré-natais sem alterações. Parto eutócico às 39 semanas, índice de Apgar 9/10/10. Exame objetivo ao nascimento e rastreios neonatais sem alterações. Alta da maternidade em D2 de vida. Sob aleitamento materno exclusivo, ganho ponderal adequado até à data.
Trazido ao SU por tumefação cervical esquerda ruborizada notada pela mãe no próprio dia. Sem edema e aparentemente indolor à palpação. Ao exame objetivo, salientava-se posição preferencial da cabeça para a direita e tumefação cervical esquerda dura ligeiramente ruborizada, sobre a região média do músculo esternocleidomastoideu. Realizou ecografia cervical em que se destaca "espessamento de parte substancial do músculo esternocleidomastoideu esquerdo, com epicentro no seu terço médio, numa extensão de 4 x 1,3 x 3,4 cm, configurando manifestação de Fibromatose colli.". Alta orientado para Consulta de Medicina Física e Reabilitação.
Discussão/Conclusão
Fibromatose colli constitui um tumor benigno do músculo esternocleidomastoideu, resultante duma proliferação fibroblástica. A sua prevalência é cerca de 0,4% e é mais frequente no sexo masculino. Salienta-se com este caso clínico uma causa rara, contudo, benigna de tumefação cervical neste grupo etário. A ecografia permite, usualmente, a identificação desta entidade clínica. O tratamento consiste, maioritariamente, em fisioterapia; contudo, em casos refratários, a tendinotomia é uma opção.

PO nº 24

**Sépsis recorrente a Streptococcus do grupo B**

Filipa Paixão, Serviço de Neonatologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca
Luísa Castello-Branco Ribeiro, Serviço de Neonatologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca
Olga Voutsen, Serviço de Neonatologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca
Rosalina Barroso, Serviço de Neonatologia, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca

Palavras-chave: Sépsis precoce; Streptococcus grupo B; Sépsis tardia; Gemelaridade.

INTRODUÇÃO:
O Streptococcus do grupo B (SGB) é o principal agente de doença invasiva neonatal. Infeções recorrentes (≥2 episódios) por SGB são raras (1-6%), e a sua etiopatogenia pouco compreendida, sendo a maioria dos casos associados a colonização mucocutânea.
DESCRIÇÃO:
Gestação gemelar bicoriónica, biamniótica, 38semanas+1dia, vigiada sem intercorrências, serologias negativas, pesquisa de SGB (34 semanas) negativa. Parto por cesariana eletiva. Rotura de bolsa amniótica (RBA) intraparto.
1º gémeo, sexo masculino, IA 9/9/10, Peso 2470g (P3), inicia quadro de sépsis precoce (gemido, recusa alimentar) às 8H de vida. PCR 4mg/dl. Líquido cefalorraquidiano (LCR): citoquímico compatível com meningite, antigénio positivo para SGB. Iniciou gentamicina e ampicilina. Hemocultura positiva para SGB. Assintomático em D3.
2ª gémea, sexo feminino, IA 8/9/10, peso 2750g (P10-50), assintomática às 10H de vida com rastreio infeccioso com PCR 15mg/dl. LCR: citoquímico compatível com meningite. Iniciou gentamicina e ampicilina. Cultura de LCR e de sangue positiva para SGB.
Ambos com ecografias transfontanelares normais, tendo ambos cumprido 7 dias de gentamicina e 14 dias de ampicilina, com parâmetros inflamatórios e hemoculturas negativas em D6. Alta em D16.
2ª gémea reinternada aos 54 dias de vida por sépsis tardia (gemido e febre). PCR 5mg/dl, PCT 20ng/dl. LCR: citoquímico normal, cultura negativa. Hemocultura positiva para SGB. Cumpriu 21 dias de penicilina. 2º gémeo com rastreio séptico e hemocultura negativos. Leite materno com pesquisa de SGB negativa.
COMENTÁRIOS:
Destaca-se a importância do elevado grau de suspeita clínica, tanto no diagnóstico de sépsis precoce em gestações de baixo risco, (salienta-se parto por cesariana eletiva, RBA intraparto, SGB materno negativo, mãe assintomática), como perante a suspeita rara de sépsis recorrente. Há que realçar a realização precoce do rastreio de colonização materna por SGB, um possível falso negativo. Torna-se essencial aprofundar conhecimento sobre a patogénese das infeções recorrentes por SGB, de forma a implementar estratégias preventivas.

PO nº 25

**Hipoglicemia neonatal persistente: a propósito de um caso clínico**

Marta Martins - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais e Pediátricos, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta
Bruno Sanches - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais e Pediátricos, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta
José da Cunha - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais e Pediátricos, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta
Ana Gonçalves Ferreira - Serviço de Endocrinologia, Hospital Garcia de Orta
Maria Carlos Cordeiro - Serviço de Endocrinologia, Hospital Garcia de Orta
Anselmo Costa - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais e Pediátricos, Serviço de Pediatria, Hospital Garcia de Orta

Palavras-chave: hiperinsulinismo, hipoglicemia, octreotido

Introdução: A hipoglicemia é o distúrbio metabólico mais frequente no período neonatal. É habitualmente transitória, surgindo sobretudo em recém-nascidos (RN) com fatores de risco conhecidos. Contudo, perante hipoglicemia persistente e grave devem ser equacionadas outras etiologias, com abordagem diagnóstica e terapêutica específicas.
Descrição do caso: Relata-se o caso de uma RN de termo, peso ao nascer 4374g , internada na Neonatologia no primeiro dia de vida por hipoglicemia grave. História familiar, gestação e parto irrelevantes. Nasceu deprimida, mas com rápida resposta a manobras simples (índice Apgar 3/8/9). Quadro de hipoglicemia persistente, de início às 2h de vida e necessidade de aporte de glicose EV crescente (até 12mg/Kg/min), sem outras manifestações clínicas. O estudo etiológico revelou: hiperinsulinismo (insulina/péptido C aumentados); hipocortisolismo; restante estudo endocrinológico e metabólico normal. Excluída patologia estrutural do eixo hipotálamo-hipófise-supra-renal e pâncreas. Admitido hiperinsulinismo congénito, tendo iniciado diazóxido com 1 mês de vida, com resposta parcial. Perante o carácter refratário, foi realizada tomografia de positrões com 18F-dopa (PET 18F-DOPA) que permitiu caracterizar o hiperinsulinismo como difuso, suportando a terapêutica médica em detrimento da cirúrgica. Associado octreótido até à dose máxima, com suspensão de glicose EV aos 2,5 meses e transição para análogo de ação longa - lanreótido. Diagnóstico confirmado com identificação de 2 mutações no gene ABCC8.
Discussão: O hiperinsulinismo congénito é uma entidade a considerar perante hipoglicemia persistente, especialmente quando necessário um aporte de glicose EV >10mg/Kg/min ou por período superior a 5 dias. O doseamento de insulina/péptido C num RN em hipoglicemia, sem acidose metabólica nem cetonemia, permite inferir o diagnóstico. Em 50% dos casos não há resposta ao diazóxido, exigindo terapêutica de 2ª linha e/ou intervenção cirúrgica. A PET 18F-DOPA permite orientar a melhor abordagem nesses casos mais complexos. O diagnóstico e tratamento precoces são fundamentais para a prevenção das sequelas neurológicas a longo prazo.

PO nº 26

**Perinatal mortality in Guinea-Bissau, West-Africa: A retrospective observational study of 2020**

Maria José Costeira- European Union Integrated Programme to Reduce Maternal and Infant Mortality (EU/PIMI) in Guinea-Bissau. Instituto Marquês Valle Flôr (IMVF), Bissau, Guinea-Bissau. Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine
Teresa Nóbrega- European Union Integrated Programme to Reduce Maternal and Infant Mortality (EU/PIMI) in Guinea-Bissau. Instituto Marquês Valle Flôr (IMVF), Bissau, Guinea-Bissau.
Sara Bruins- European Union Integrated Programme to Reduce Maternal and Infant Mortality (EU/PIMI) in Guinea-Bissau. Instituto Marquês Valle Flôr (IMVF), Bissau, Guinea-Bissau.

Palavras-chave: Perinatal death, stillbirths, early neonatal deaths

Abstract: Despite significant reductions in child mortality, survival of children under-five is still challenging in sub-Saharan Africa (SSA). SSA carries the highest burden of stillbirths and neonatal deaths. In 2019 global figures were shocking, with 2 million stillbirths occurring yearly, and 5.2 million under-five deaths of which 50% were newborns. Guinea-Bissau continues at risk of not reaching the Sustainable Development Goals, as stillbirth and neonatal mortality rate are one of the highest worldwide. The largest project implemented in Guinea-Bissau was EU/PIMI-II*, whose goal was to improve maternal-infant care. Improvements have been made in perinatal mortality; yet it deserves more attention from local authorities and policy makers.
Purpose: Analyze the perinatal deaths in 2020, regarding numbers, characteristics and causes.
Methods: This observational study, retrospectively collected data of EU/PIMI-II (January 2020-December 2020). The sources included: delivery books, maternal death reports, clinical files, partographs and surgical reports.
Results: In 2020, 1009 perinatal deaths occurred, of which 869 stillbirths and 140 early neonatal deaths, standing for a mortality rate of 41/1000 total births, 37/1000 total births and 6/1000 live births, respectively. Most perinatal deaths were from young mothers (76%), that attended antenatal care consultations (82%), after a non-complicated delivery (79%); 60% of babies were at term, above 90% had a low Apgar score (<7), 76% had no fetal heart rate at admission, 88% died pre-partum, and were caused by fetal distress (71%) and severe asphyxia (4%). Delay in seeking and reaching care have been considered important influencing factors for perinatal mortality. Conclusion: Despite the strategies implemented in Guinea-Bissau, it still faces enormous challenges concerning perinatal care. Interventions discussed to reduce it: importance of educating women, the usefulness of regular staff trainings in neonatal care, the need for investing in community healthcare workers and the value of improving prenatal care.

PO nº 27

**Hipertrofia do clítoris: quando a causa não é o que parece!**

Inês Silva Costa, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
João Sousa Marques, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Sara Geitoeira, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Lígia M. Ferreira, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Pedro Maneira Sousa, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Clara Diogo, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Fátima Simões, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Cecília Figueiredo, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Vítor Bastos, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Isabel Andrade, Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Palavras-chave: Hipertrofia Clítoris; Recém-Nascido; Hiperandrogenismo Suprarrenal

INTRODUÇÃO
A hipertrofia isolada do clítoris é um achado clínico que deve motivar estudo etiológico, uma vez que as causas subjacentes têm um espectro muito amplo de manifestações clínicas e uma morbimortalidade associada muito variável. A marcha diagnóstica deve excluir causas fetais, placentárias ou maternas.
CASO CLÍNICO
Apresenta-se o caso de um recém-nascido do sexo feminino, fruto de gravidez vigiada em França até ás 23 semanas. Mãe de 28 anos, com antecedentes pessoais de obesidade, hipertensão arterial e hiperandroginismo suprarrenal sob espironolactona, metformina, dexametasona e dulaglutide, com seguimento em Consulta de Endocrinologia em Lisboa, dito com bom controlo metabólico e adesão terapêutica. Realizou serologias e ecografias de acordo com programa de vigilância, que não revelaram alterações e nasce então ás 37 semanas e 5 dias por parto eutócico cefálico, com Apgar 5/7/9 e boa resposta a ventilação por pressão positiva, com peso de 2680g.
Ao exame objetivo não apresentava particularidades à exceção de hipertrofia do clítoris.
Realizou estudo com ecografia abdominal que não revelava alterações e estudo analítico do qual se destaca um doseamento de 17-hidroxiprogesterona no limite superior do normal.
Prospectivamente, a mãe admitiu que suspendeu a medicação quando soube estar grávida, por medo de teratogenicidade, e que por mudança da área de residência, perdeu seguimento hospitalar.
À data de alta, orientada para Consulta de Neonatologia, na qual, aos 9 meses de vida, apresentava regressão parcial dos achados ao exame físico.
CONCLUSÃO
A hipertrofia do clítoris, quando motivada por causa materna, tem geralmente melhor prognóstico que as demais causas, com reversão dos achados assim que que termine a fase de wash-out das hormonas circulantes.
O exame clínico minucioso e a história clínica detalhada, permitem em muitos casos estabelecer a causa, com impacto importante no prognóstico destes doentes.

PO nº 28

**Trombose unilateral da veia renal e hemorragia suprarrenal num recém-nascido prétermo**

Ana Raquel Marques, Serviço de Neonatologia CHUSJ
Paulo Soares, Serviço de Neonatologia CHUSJ
Gustavo Rocha, Serviço de Neonatologia CHUSJ
Helena Pinto, Unidade de Nefrologia Pediátrica, Serviço de Pediatria CHUSJ
Henrique Soares, Serviço de Neonatologia CHUSJ

Palavras-chave: Trombose venosa renal, hemorragia suprarrenal, prematuridade

Introdução
A trombose venosa renal (TVR) neonatal, embora rara, é a forma mais frequente de trombose venosa não relacionada com cateter. A hemorragia suprarrenal pode ocorrer concomitantemente a TVR em 15% dos casos. A pesquisa de fatores predisponentes é essencial: prematuridade, desidratação, asfixia neonatal, mãe diabética, trombofilia.
Descrição
Recém-nascido 36 semanas, filho de mãe diabética, nascido por cesariana eletiva devido a pré-eclâmpsia materna e sofrimento fetal. Peso ao nascer 4510g (P>97) e Apgar 6/8/9. Admitido na UCIN ao nascimento por dificuldade respiratória. O exame físico revelava macrossomia e discreta tiragem. O estudo analítico demonstrou trombocitopenia (49,000/ul) e proteína C reativa elevada (máx: 165mg/l), tendo iniciado antibioterapia. Em D2 vida, objetivou-se hematúria macroscópica e ureia e creatinina elevadas (97 e 1,55 mg/dl, respetivamente). A tensão arterial era normal (P50). A ecografia abdominal com Doppler mostrou volumosa hemorragia suprarrenal esquerda, aumento do volume do rim esquerdo, hiperecogenicidade do parênquima e TVR com extensão à veia cava inferior. Iniciou terapêutica anticoagulante com heparina de baixo peso molecular devido à extensão do trombo e ao comprometimento da função renal. Teve alta duas semanas depois, com função renal normal. O estudo pro-trombótico (gene do fator V e protrombina) não revelou alterações. Efetuou hipocoagulação durante três meses. Atualmente, aos 9 meses de idade, apresenta rim esquerdo atrófico e calcificado e suprarrenal esquerda também calcificada.
Conclusão
A tríade de hematúria micro ou macroscópica, massa palpável no flanco e trombocitopenia devem levantar a suspeita diagnóstica de TVR. Mesmo na presença de fatores predisponentes, o estudo pro-trombótico é essencial pelo risco de recorrência e na orientação terapêutica. O tratamento anticoagulante depende da extensão do trombo, da sua localização (uni ou bilateral), dos parâmetros de função renal e da presença de fatores genéticos de trombofilia. A evolução é favorável na maioria dos casos, mas a exclusão funcional do rim é muito frequente.

PO nº 29

**Hemorragia subpial neonatal, caso clínico**

Gonçalo Cassiano Santos, Hospital da Luz Lisboa
Manuela Escumalha-Hospital da Luz Lisboa
Manuela Ferreira-Hospital da Luz Lisboa
Fernanda Melo-Hospital da Luz Lisboa
Clara Marecos-Hospital da Luz Lisboa
Carla Conceição-Hospital da Luz Lisboa

Palavras-chave: Hemorragia subpial; enfarte neonatal

Introdução: As convulsões neonatais são das manifestações mais frequentes de disfunção neurológica no período neonatal, estando associadas a diversas entidades etiológicas, entre as quais o enfarte neonatal. A hemorragia subpial com enfarte cerebral subjacente constitui uma causa rara de enfarte cerebral neonatal. É um diagnóstico essencialmente imagiológico com uma imagem de ressonância singular. Foi descrito pela primeira vez em 2004 por Huang A e Robertson R, mas permanece uma entidade pouco reconhecida e compreendida.
Descrição Caso:
Apresentar-se-á o caso clínico de um primogénito de pais não consanguíneos nascido por parto distócico, sem história prenatal de risco particular. Este RN veio a ser admitido na Unidade de Cuidados Especiais do Hospital da Luz, Lisboa por convulsões a partir das 40h de vida. A investigação etiológica revelou, na ecografia transfontanelar, alterações compatíveis com enfarte no território da artéria cerebral média esquerda e, na RM-crânio, aspectos característicos de hemorragias subpiais múltiplas, com áreas hemorrágicas colectadas e enfartes subjacentes. Discute-se a evolução inicial do quadro, abordagem e importância do seu reconhecimento.
Discussão/Conclusão: O objectivo da apresentação deste caso clinico é a divulgação desta entidade clínica e contribuir para aumentar o seu reconhecimento.
Neonatal seizures are amongst the most common manifestations of neurological dysfunction in neonates. Diverse etiologies are associated, one of the most frequent neonatal stroke. Subpial hemorrhage with underlying cerebral infarction is a rare cause of neonatal stroke. It is mostly a neuroimaging diagnosis with characteristic MRI image.
It was first described in 2004 by Huang A and Robertson R, but remains a poorly recognized and understood entity. The authors will present the clinical case of first born neonate with unsuspected previous history, born by dystocic delivery and admitted to a neonatology ward due to clinical seizures at 40h of life. Head ultrasound showed signs of left medial cerebral artery stroke and angio-MRI revealed multiple subpial hemorrhages with underlying cerebral infarcts
Discussion/ conclusions: Clinical features, management and the importance of recognizing this entity will be discussed.

PO nº 30

**Bradicardia no período neonatal – Holter de 24 horas em todos?**

Madalena Correia Pires, Hospital de Cascais
Madalena Ferreira, Hospital de Cascais
Ana Tavares, Hospital de Cascais

Palavras-chave: bradicardia, neonatal, Holter

Introdução: A bradicardia no período neonatal é frequente e tem, habitualmente, evolução clínica favorável. Arritmias clinicamente significativas, apesar de menos frequentes, requerem diagnóstico precoce. O Holter de 24 horas é um exame mais sensível no seu diagnóstico do que o eletrocardiograma (ECG). Em situações de bradicardia neonatal com ECG normal raramente existe ganho na sua realização.
Objetivo: Avaliar a necessidade de Holter em RN de termo saudáveis com bradicardia e ECG normal.
Métodos: Análise retrospetiva descritiva dos achados no ECG e Holter dos RN na Unidade de Neonatologia com bradicardia, Janeiro de 2017 a Junho de 2022. Admitimos como alterações clinicamente significativas no Holter: frequência cardíaca < 60 bpm, alterações da condução auriculoventricular (AV), taquicardia supraventricular e ventricular, extrassístoles supraventriculares superiores a 10% ou extrassístoles ventriculares (ESV) superiores a 5% e pausas sinusais superiores a 2000 ms.
Resultados: Foram incluídos 16 doentes (11 do sexo masculino), com idade gestacional mediana de 39,7 semanas. A idade mediana à data do Holter foram 3 dias de vida. 4 dos ECG demonstravam alterações, 3 por QT longo. O Holter foi considerado alterado em 4 doentes: 2 com FC inferior a 60 bpm, 1 com ESV > 5% e 1 com alterações da condução AV. Holter com alterações foi mais comum no grupo com ECG alterado (3/4). A única alteração do Holter com ECG normal foram ESV frequentes, com Holter subsequente normal.
Conclusão: Apesar do reduzido tamanho da amostra, a maioria dos RN com alterações no Holter tinha ECG prévio alterado e, como já sugerido por outros autores, é concordante com a hipótese de que o ECG poderá ser suficiente para o rastreio de arritmias significativas e deverão ser definidos critérios para a realização de Holter de 24 horas.

PO nº 31

**Doença invasiva por Streptococcus do Grupo B em recém-nascido – transmissão por leite materno**

Sara Geitoeira - Centro Hospitalar Tondela-Viseu
João Sousa Marques - Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Pedro Maneira Sousa - Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Joana Pimenta - Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Clara Diogo - Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Isabel Andrade - Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Palavras-chave: Streptococcus do grupo B, sépsis tardia, meningite neonatal, leite materno

Introdução
O Streptococcus do grupo B (SGB) é a principal causa de doença invasiva neonatal nos países desenvolvidos, sendo o leite materno (LM) um possível veículo para infeção tardia.
Descrição
Recém-nascida, fruto de gravidez sem intercorrências, com pesquisa de SGB negativa. Parto eutócico às 39 semanas, índice Apgar 9/10/10, peso ao nascimento 3340g. Período neonatal precoce sem intercorrências, sob LM exclusivo.
Recorre à Urgência Pediátrica em D8 de vida por irritabilidade, recusa alimentar e noção de dificuldade respiratória com <24h de evolução. Apresentava ar sético e gemido intermitente, com tónus adequado e fontanela anterior normotensa. FC 153bpm, FR 49cpm, pulsos amplos, SpO2 100%, temperatura axilar 36,5ºC, glicémia capilar 102mg/dl. Admitidas as hipóteses diagnósticas de infeção do trato urinário e sépsis tardia. Realizou painel respiratório e tira-teste urinária, sem alterações. Estudo analítico sérico com neutrofilia relativa (7000/µL, 90,6%), procalcitonina 5.97ng/ml e proteína C-reativa 1.32mg/dl. A pesquisa de SGB por PCR no líquido cefalorraquidiano (LCR) revelou-se positiva. Admitida sépsis tardia com meningite a SGB, iniciando cefotaxime (50mg/kg/dose, 8/8h) e ampicilina (75mg/kg/dose, 6/6h). Evoluiu favoravelmente, com resolução dos parâmetros inflamatórios. Posteriormente, hemoculturas (nº2) e cultura do LM positivaram para SGB, sendo iniciada terapêutica materna com amoxicilina (500mg, 3id, 10 dias) e evicção do LM nesse período. Em D13 internamento, repetiu punção lombar com PCR no LCR negativa, completando 14 dias de antibioterapia. Alta em D22 vida, sob fórmula infantil exclusiva por opção materna. Atualmente com 7 meses de idade, desenvolvimento psicomotor adequado e sem outras intercorrências.
Conclusão
Apesar da pesquisa negativa de SGB na gestação, admite-se a colonização do recém-nascido no período perinatal através dos ductos mamários. Está demonstrada a possibilidade da mãe ser portadora de SGB no LM sem colonização de qualquer outro tecido. Assim, perante infeção neonatal tardia por SGB, sugere-se a pesquisa no LM com vista à sua erradicação.

PO nº 32

**Deformidade torácica no recém-nascido – uma causa rara**

Manuel Lima Ferreira – Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Marta Ayres Pereira – Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Abílio Oliveira – Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Catarina Granjo Morais – Serviço de Pediatria Médica, UAG da Mulher e Criança, Centro Hospitalar e Universitário de São João
Filipa Miranda – Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

Palavras-chave: Deformidade torácica; malformação congénita; Síndrome de Poland

As deformidades congénitas do tórax no RN são raras. As mais frequentes são o pectus excavatum e o pectus carinatum, existindo ainda outras menos frequentes. Podem surgir isoladamente ou estar associadas a síndromes genéticos e outras malformações.
Descrevemos o caso de um recém-nascido do sexo masculino, resultado de uma primeira gestação. A mãe era fumadora e apresentou hipertensão arterial gestacional. As ecografias pré-natais não revelaram alterações, as serologias maternas e marcadores víricos não tinham sinais de infeção ativa e não apresentava risco infecioso. Parto distócico por ventosa às 37 semanas, Índice de Apgar 9/10/10. Antropometria ao nascimento: peso 2455 g (P3), comprimento 46,5 cm (P3), perímetro cefálico 32,6 cm (P3-15). Dado apresentar deformidade na região superior do hemitórax esquerdo, com aparente hipoplasia das costelas e do mamilo, realizou radiografia torácica que confirmou a suspeita. Não apresentava outras dismorfias. A ecografia torácica evidenciou agenesia parcial da porção condral dos 3º e 4º arcos costais esquerdos, com agenesia da cabeça esternal do grande peitoral, não se definindo o pequeno peitoral, confirmando o diagnóstico de Síndrome de Poland (SP). Manteve movimento paradoxal ocasional da região superior do hemitórax esquerdo, sem dificuldade respiratória. Teve alta clínica em D4 de vida. É seguido em consulta multidisciplinar e o restante estudo realizado não revelou alterações, nomeadamente ecocardiograma, eletrocardiograma, ecografias abdominal, renopélvica, encefálica, cervical, medular e das ancas.
A SP é uma condição congénita rara caraterizada pela ausência unilateral ou hipoplasia do músculo grande peitoral, podendo estar associada a malformações do membro superior, parede torácica e tecido mamário ipsilaterais. Apresenta um espectro de defeitos clínicos com elevada variabilidade fenotípica e que nem sempre são evidentes após o nascimento, podendo passar despercebidos. A longo prazo deve existir um seguimento multidisciplinar, com especial atenção à função pulmonar e muscular, sendo necessário em alguns casos efetuar cirurgia reconstrutiva.

PO nº 33

**Disrafismo espinhal oculto no período neonatal**

Marta Ayres Pereira - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Manuel Lima Ferreira - Serviço de Pediatria e Neonatologia do Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Fábio Pereira - Serviço de Pediatria e Neonatologia do Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
Maria Inês Monteiro - Serviço de Pediatria e Neonatologia do Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

Palavras-chave: Disrafismo espinhal oculto, Lipoma de filum terminal, Dupla prega glútea, Síndrome da Medula Ancorada

O Disrafismo Espinhal Oculto (DEO) resulta de anomalias congénitas associadas a defeitos do encerramento do tubo neural. Surge em 0,5 a 8 casos por 1000 nascimentos. Até 80% dos casos apresentam estigmas cutâneos.
Recém-nascido de 20 dias, sexo feminino, resultante de gravidez vigiada e suplementada com ácido fólico. As ecografias pré-natais, as serologias e marcadores víricos maternos não revelaram alterações. O parto foi eutócico cefálico às 37 semanas com Índice de Apgar de 9/10/10 e antropometria adequada à idade gestacional. O período neonatal não apresentou intercorrências.
Trazido à consulta de pediatra assistente para avaliação de rotina. Sob aleitamento misto e sem preocupações maternas. Ao exame objetivo apresentava bom estado geral, boa vitalidade, fontanela anterior normotensa e pulsátil, reflexos primitivos presentes e desenvolvimento psicomotor adequado à idade. Na região internadegueira foi detetada uma dupla prega sem outras alterações cutâneas.
Foi pedida uma ecografia da região lombossagrada onde é descrita “uma massa ecogénica lipomatosa com 26x10x4,9 mm no canal medular da região coccígea em relação com lipoma de filum terminal…”.
A dupla prega glútea deve alertar para a possibilidade de DEO e, sendo a ecografia da região sacrococcígea um exame inócuo, pode ser utilizado como exame de primeira linha nesta faixa etária. Posteriormente, o estudo deve ser complementado com ressonância magnética, avaliação por neurocirurgia e cirurgia pediátrica.
Torna-se fundamental o diagnóstico precoce já que podem surgir alterações do foro ortopédico e/ou neuro-urológico, nomeadamente a síndrome da medula ancorada. A disfunção neurológica é difícil de identificar em idades precoces e pode ser confundida com atrasos do neurodesenvolvimento.

PO nº 34

**Necrose gorda do recém-nascido em contexto de asfixia perinatal sem hipotermia**

Beatriz de Sá, Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Leiria
Rita Marchante Pita, Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Leiria
Tiago Gomes, Serviço de Dermatologia do Centro Hospitalar de Leiria
Joana Aquino, Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Leiria
Margarida Pereira, Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Leiria

Palavras-chave: Necrose gorda, hipercalcémia, asfixia perinatal

Introdução: A necrose gorda do recém-nascido é uma paniculite rara, habitualmente associada a asfixia perinatal com necessidade de hipotermia terapêutica. Embora geralmente benigna e auto-limitada, pode estar associada a complicações graves.
Descrição: Recém-nascida de termo, sexo feminino, com antecedentes de asfixia perinatal ligeira com necessidade de reanimação com ventilação por pressão positiva com boa evolução clínica e alta para o domicílio ao 3º dia de vida. Sem história de diabetes gestacional ou pré-eclâmpsia materna. Observada no serviço de urgência do hospital da área de residência ao 14º dia de vida por placas e nódulos subcutâneos violáceos, duros à palpação, clinicamente compatíveis com necrose gorda do tecido subcutâneo, sem outros sintomas, com cálcio ionizado inicialmente normal. A biópsia cutânea foi compatível com necrose gorda profunda do recém-nascido. Manteve seguimento regular em ambulatório com avaliações analíticas seriadas com valores normais de cálcio até ao 1º mês de vida, quando apresentou cálcio ionizado no limite superior da normalidade, tendo sido internada para hidratação endovenosa e tratamento com furosemida. Realizou eletrocardiograma que foi normal e a ecografia renovesical não mostrou nefrocalcinose. Manteve-se sempre assintomática e com regressão progressiva das lesões. Atualmente sob furosemida oral no domicilio.
Discussão/Conclusão: A necrose gorda do recém-nascido ocorre habitualmente em recém-nascidos submetidos a hipotermia terapêutica. Este caso alerta para o possível aparecimento destas lesões em casos de asfixia ligeira sem indicação para hipotermia e sem outros fatores de risco identificados. Realça-se ainda a importância do seguimento durante os primeiros meses de vida para a monitorização regular do cálcio, uma vez que a hipercalcémia é a principal complicação e pode ser fatal.

PO nº 35

**Sépsis neonatal precoce por Plesiomonas shigelloides**

Sandra Catarina Ferraz, Serviço de Pediatria - Unidade Local de Saúde do Alto Minho
Beatriz Sousa, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais - Unidade Local de Saúde do Alto Minho
Isabel Soro, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais - Unidade Local de Saúde do Alto Minho
Carla Dias, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais - Unidade Local de Saúde do Alto Minho
Dalila Rocha, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais - Unidade Local de Saúde do Alto Minho
José Rei Amorim, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais - Unidade Local de Saúde do Alto Minho
Armando Laranjeira, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais - Unidade Local de Saúde do Alto Minho
Arnaldo Rego, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais - Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Palavras-chave: Sépsis Neonatal Precoce; Plesiomonas shigelloides;

Introdução
Plesiomonas shigelloides é bacilo gram negativo, anaeróbio facultativo, enterobactereacea, que habita habitualmente em água doce com temperaturas superiores a 8°C. Pode, também, fazer parte da microbiota de animais domésticos e marinhos.
Nos humanos, a principal patologia causada é a gastroenterite, podendo ainda ser um agente de bacteriemia, celulite, meningoencefalite e pneumonia entre outras. As manifestações extraintestinais são mais comuns em recém-nascidos e indivíduos imunodeprimidos.
Descrição
Recém-nascido (RN) de termo, gravidez vigiada e sem intercorrências, sem fatores de risco séptico, nascido por parto eutócico com índice de Apgar de 10/10/10 e biometria adequada.
O RN é admitido na Unidade de Neonatologia pelas 11h de vida por gemido e febrícula. Perante a suspeita de sépsis precoce colhe rastreio séptico e inicia antibioterapia com ampicilina e gentamicina. O estudo analítico evidencia leucopenia e PCR 0.14 mg/dL. O exame citoquímico do líquor não apresenta alterações. Decorridas 24h de terapêutica, perante agravamento clínico, é associada Cefotaxime. Após 12h de antibioterapia tripla verifica-se uma melhoria clínica gradual e persistente. Na hemocultura é isolada Plesiomonas shigelloides resistente a ampicilina e gentamicina e sensível a cefotaxime. Não se verifica crescimento nas restantes culturas. O valor máximo de leucócitos e PCR foi de 25.150U/L e 5.6 mg/dL, respetivamente. Não se identificou a origem do microrganismo. A criança, atualmente com 18 meses, encontra-se bem, com crescimento e desenvolvimento adequados.
Discussão/Conclusão
A Plesiomonas shigelloides é um agente muito raro de sépsis neonatal e a maioria apresenta meningoencefalite simultânea. Realça-se o desfecho positivo considerando que na escassa literatura disponível, a existência de sequelas e mesmo morte dos casos descritos é elevada.
Apesar da impossibilidade do isolamento da fonte do microrganismo, a história clínica permite-nos suspeitar de um depósito de água na habitação da família. Este caso aconteceu no Verão, altura em que as águas paradas se encontram a temperaturas mais elevadas.

PO nº 36

**Fratura femoral numa cesariana eletiva – Case report**

Centro Hospitalar de Leiria

Beatriz de Sá, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria
Cláudia Gomes, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria
João Agro, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria

Palavras-chave: Fratura femoral, cesariana eletiva, trauma de parto

Introdução: As lesões por trauma de parto são cada vez menos frequentes nos países desenvolvidos, sendo que a fratura femoral tem uma incidência estimada de 0.024-0.13/1.000 nados-vivos. Múltiplos factores de risco têm sido associados a estas lesões, nomeadamente apresentação pélvica, gravidez gemelar, macrossomia e parto por cesariana emergente.
Caso clínico: Recém-nascido do sexo masculino, fruto de gravidez gemelar bicoriónica biamniótica, complicada de diabetes gestacional. Parto às 37 semanas de gestação por cesariana eletiva por apresentação pélvica e restrição do crescimento fetal do outro gémeo. Durante a extração ouvido estalido do membro inferior esquerdo mas à observação imediata não apresentava alterações e mobilizava ativa e simetricamente os membros. À 5ª hora de vida notada tumefação na coxa esquerda e assimetria na mobilização, pelo que foi realizada radiografia que revelou fratura diafisária do fémur. Realizou estudo analítico sem alterações de relevo. Feita imobilização com tala Pavlik por 18 dias sem sequelas motoras à data.
Discussão: Embora raras, as lesões traumáticas de parto durante cesarianas eletivas são uma causa de morbilidade neonatal e devem ser ativamente pesquisadas, principalmente na presença de factores de risco. A comunicação clara entre as equipa de Obstetrícia e Pediatria é crítica para facilitar o diagnóstico atempado e melhorar o prognóstico neonatal.

PO nº 37

**Macroglossia: uma alteração anatómica a considerar**

Joana Pinho - Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho
Beatriz Vieira - Centro Hospitalar Póvoa de Varzim/Vila do Conde
Vilma Lopes - Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho
Conceição Costa - Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

Palavras-chave: Macroglossia, Síndrome Beckwith-Wiedemann , estudo genético

Introdução: A macroglossia é uma alteração anatómica rara e corresponde ao crescimento anormal da língua. Deve ser diferenciada da macroglossia relativa em que a língua tem tamanho normal, mas a cavidade oral é pequena. Pode ser considerada congénita ou adquirida. As principais causas de macroglossia congénita são o Síndrome de Beckwith-Wiedemann (SBW), hipotiroidismo congénito, mucopolissacaridoses, Doença de Pompe, hemangiomas, linfangiomas, entre outros. Pode causar obstrução da via aérea, alterações da linguagem, dificuldades alimentares e deformidades da cavidade oral.
Descrição do caso: Lactente do sexo masculino, atualmente com 10 meses, que apresenta macroglossia com protusão persistente da língua desde o nascimento. A gestação foi após fertilização por injeção intracitoplasmática, vigiada e sem intercorrências (serologias e ecografias sem alterações). O parto foi por cesariana às 41 semanas, peso ao nascimento 3965g (P63), comprimento 49.5cm (P14) e perímetro cefálico 36cm (P64). O período neonatal decorreu sem intercorrências. Com 1 mês, mantinha macroglossia sem outras alterações. Foi negada história familiar de doenças genéticas e de doenças hereditárias do metabolismo. Realizou estudo genético da região 11p15.5 que confirmou o diagnóstico de SBW com alteração no padrão de metilação da região DMR2 (KCNQ1OT1) e sem alterações na região DMR1 (H19).
Discussão do caso/Conclusão: O SBW é uma doença genética rara que se associa a sobrecrescimento e predisposição para malformações congénitas e desenvolvimento de neoplasias. Apesar do fenótipo ser muito variável a presença de macroglossia e macrossomia são as características mais comuns. As alterações no padrão de metilação da região DMR2 associam-se a um menor risco de desenvolvimento de tumores que as da região DMR1 (2.6 vs 16-30%). Com este caso clínico pretende-se ressalvar a valorização dos achados do exame físico e respetiva orientação. A realização do teste genético permitiu a identificação da região afetada, tendo esta informação importância no prognóstico e seguimento do doente.

PO nº 38

**Quando a imagem é um problema: caso clínico**

Sílvia Duarte Costa; Hospital Pedro Hispano
Sara Peixoto; Hospital Pedro Hispano
Mariana Agre; Hospital Pedro Hispano
Josué Pereira; Centro Hospitalar Universitário São João
Isabel Martins; Hospital Pedro Hispano

Palavras-chave: Plagiocefalia; Assimetria facial; Torcicolo congénito

INTRODUÇÃO:
O nascimento é um momento de extrema importância para os pais. A idealização de um RN perfeito tem início ainda na conceção. A primeira imagem é impactante e malformações congénitas ou posicionais podem gerar ansiedade, mesmo sendo benignas.
O diagnóstico de uma deformidade craniofacial baseia-se no exame físico. Estudos de imagem permitem caraterizar a anomalia.
DESCRIÇÃO:
Recém-nascido pré-termo tardio, sexo feminino, fruto de gestação vigiada. Pais saudáveis, não consanguíneos. Cesariana às 36sem+4d por HTA gestacional e trabalho parto estacionário. Ao nascimento IA9/10 e somatometria adequada à IG. Ao exame objetivo crânio muito alongado, com assimetria facial e dos pavilhões auriculares, sem outras alterações nomeadamente neurológicas. Alta em D4 de vida com deformidade mantida, orientado à consulta de neonatologia e MFR. Ecografias das ancas e transfontanelar – sem alterações. Avaliação por MFR em D10 com deformidade craniana mantida e torcicolo muscular congénito, tendo iniciado fisioterapia com evolução favorável. Por malformação craniana mantida orientada à consulta de neurocirurgia, tendo sido confirmada plagiocefalia argenta tipo V e prescrito capacete ortopédico. A aquisição foi imediata e suportada na totalidade pelos pais, com algumas dificuldades económicas. Atualmente com 6meses de idade mantém seguimento multidisciplinar com melhoria parcial da assimetria craniana e facial. O desenvolvimento é normal.
DISCUSSÃO:
Este caso pretende demonstrar que malformações congénitas com uma aparência aberrante causadoras de ansiedade quer para pais quer para os profissionais de saúde, nem sempre são sinónimo de gravidade. Devem ser devidamente orientadas e os pais esclarecidos e tranquilizados. O tratamento é na maioria das vezes conservador, sendo a fisioterapia e as medidas posturais a primeira linha. A utilização de ortóteses cranianas, apesar de não consensual, pode ser útil em casos moderados-severos, contudo o seu elevado custo, nem sempre ao alcance de todos os pais, deveria justificar sempre suporte económico deste tipo de prescrição.

PO nº 39

**Referenciação à Consulta de Ortopedia Infantil por Suspeita de Displasia de Desenvolvimento da Anca**

Bárbara Aguiar (Departamento de Pediatria, Serviço de Pediatria, Hospital Beatriz Ângelo)
Carlos Silva (Serviço de Ortopedia, Hospital Beatriz Ângelo)
Teresa Granate Marques (Serviço de Ortopedia, Hospital Beatriz Ângelo)
Hugo Cavaco (Departamento de Pediatria, Serviço de Neonatologia, Hospital Beatriz Ângelo)
Joana Saldanha (Departamento de Pediatria, Serviço de Neonatologia, Hospital Beatriz Ângelo)

Palavras-chave: Neonatologia; Ortopedia Infantil; Displasia de Desenvolvimento da Anca

Introdução/Objetivos: Caracterização das referenciações à consulta de Ortopedia Infantil (COI) pelo Serviço de Neonatologia por suspeita de Displasia de Desenvolvimento da Anca (DDA). De acordo com o protocolo em vigor, os recém-nascidos (RN) com rastreio clínico positivo (presença do sinal de Barlow ou Ortolani) são observados antes da alta pela Ortopedia e referenciados à COI na primeira semana de vida; os RN com fatores de risco ou exame objetivo (EO) suspeito são encaminhados à consulta de Pediatria com ecografia da anca às 4-6 semanas, e posteriormente à COI se necessário.
Métodos: Estudo retrospetivo com pesquisa de suspeita de DDA nos registos clínicos da COI de 2017 a 2019.
Resultados: Todos os RN com Barlow ou Ortolani positivos foram observados pela Ortopedia antes da alta. Observadas na COI 39 crianças, com idade média de 11 dias se referenciadas por Barlow ou Ortolani (quatro) e de 48 dias se referenciadas por fatores de risco (31, entre os quais 28 por apresentação pélvica) ou outras alterações ao EO (quatro).
Todas as crianças realizaram previamente ecografia das ancas.
Foi confirmada DDA em 22 crianças (56%), entre as quais as quatro referenciadas por Barlow ou Ortolani positivos.
Nenhuma das crianças apresentou diagnóstico tardio (após os quatro meses).
Dezoito doentes foram tratados exclusivamente com arnês de Pavlik e quatro necessitaram de redução cirúrgica (três por ausência de resposta ao tratamento com aparelho de abdução e um por síndrome polimalformativo).
Conclusões: Após triagem prévia, o diagnóstico de DDA foi confirmado numa elevada percentagem de doentes na COI. A maioria das crianças foram referenciadas em timing adequado, não tendo sido realizados diagnósticos tardios, e o protocolo de referenciação foi cumprido do ponto de vista multidisciplinar. A coorte possível para estes três anos poderá ter sido condicionada por ser um estudo retrospetivo e baseado numa codificação informática.

PO nº 40

**Programa nacional de rastreio neonatal: nunca é demais recordar...**

Raquel Reis- Serviço Neonatologia, Hospital Senhora da Oliveira - Guimarães
Maria José Costeira- Serviço Neonatologia, Hospital Senhora da Oliveira - Guimarães. Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal. ICVS/3B's, PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal.
Andreia Martins- Serviço Neonatologia, Hospital Senhora da Oliveira - Guimarães
Ivone Pinto- Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética - Departamento de Genética Humana - INSA Porto
Laura Vilarinho- Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética - Departamento de Genética Humana - INSA Porto
Joana Palha- Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal. ICVS/3B's, PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal.

Palavras-chave: Diagnóstico Precoce; rastreio neonatal

INTRODUÇÃO/OBJETIVOS:
O Programa Nacional do Rastreio Neonatal em Portugal é um programa de carácter voluntário, com cobertura universal e considerado um exemplo de sucesso.
Ao longo dos anos (desde 1981) foi sofrendo alterações na metodologia e nas orientações de colheita, armazenamento e envio das amostras colhidas em papel de feltro. Foi também dada particular atenção à população de recém nascidos doentes e prematuros, havendo indicação de repetição de colheitas em timings standardizados.
Este trabalho tem como objectivo resumir e reforçar as últimas orientações, desde o timing para a 1ª colheita, as situações em que esta colheita deve ser repetida, aspectos a ter em conta no preenchimento dos cartões na 1ª colheita e nas suas repetições, cuidados com a colheitas e acondicionamento das amostras, não esquecendo as recomendações ao modo como o transporte da amostra biológica é feito.
Apesar da estratégia comunicacional do INSA ser bastante próxima e das orientações serem de fácil concretização é importante serem ciclicamente reforçadas.
CONCLUSÕES: Com este trabalho, pretende-se melhorar as práticas atuais, sintetizar ideias e uniformizar os procedimentos a adotar qualquer que seja a idade gestacional do recém-nascido, situação clínica ou instituição onde a amostra é colhida.

PO nº 41

**Variante de hemoglobina como causa de hipoxia refrataria a oxigenio**

Inês Barros Rua - Serviço de Neonatologia, Maternidade Daniel de Matos, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Inês Gameiro - Serviço de Neonatologia, Maternidade Daniel de Matos, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Patrícia Lapa - Serviço de Neonatologia, Maternidade Daniel de Matos, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Rui Castelo - Serviço de Neonatologia, Maternidade Daniel de Matos, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
João Gomes - Serviço de Hematologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Palavras-chave: hipoxia, oximetria de pulso, hemoglobinopatia, neonatologia

Introdução: A hipoxia detetada na oximetria de pulso pode ser causada por doenças respiratórias ou defeitos cardíacos congénitos. Contudo, quando estas são excluídas e os níveis da gasimetria arterial (PaO2 e SaO2) se encontram normais, com níveis baixos de saturação periférica, devemos considerar a hipótese de podermos estar perante uma variante da hemoglobina.
Descrição: Recém-nascido de termo do sexo masculino, nascido por cesariana por estado fetal não-tranquilizador, com boa adaptação à vida extra-uterina (IA 9/10), sem necessidade de reanimação. Na primeira hora de vida inicia polipneia, adejo nasal e hipoxemia com SpO2 88%, pelo que é transferido para a UCIRN e inicia O2 suplementar e CPAP nasal, com persistência da hipoxemia. Sem diferencial de SpO2 ou tensões arteriais membro superior/membro inferior. Realizou radiografia de tórax: sem alterações e ecocardiograma que documentou CIA-OS pequena com shunt E-D exclusivo, sem outras alterações. Durante o internamento, sem sinais de dificuldade respiratória, mas com SpO2 baixas, mínimo 80% durante vigília. Fez rastreio sético: negativo e cumpriu 3 dias de antibioterapia com ampicilina e gentamicina. Realizou gasimetria arterial com FiO2 21%: pH 7.41, PaO2 80 mmHg, pCO2 38 mmHg, HCO3 24 mmol/L, lactato normal. Realizou estudo das hemoglobinas, com identificação de 84% de hemoglobina fetal (normal em amostra de recém-nascido). No dia 16 de vida detetada anemia (Hb 11.4 g/dL) normocítica normocrómica (VGM 99fL, HCM 36 pg). Entretanto disponível resultado de estudo molecular que não identificou variantes patogénicas nos genes HBA1 e HBA2, mas identificou Heterozigotia para a variante c.202G>A (p.Val68Met), localizada no exão 2 do gene HBG1, já descrita em associação com cianose neonatal transitória. Teve alta em D23 de vida orientado para consulta de hematologia.
Discussão/ Conclusão: As variantes de hemoglobina devem ser consideradas no diagnóstico diferencial de hipóxia refratária a oxigénio, após exclusão de cardiopatias.

PO nº 42

**Antes da imagem, a clínica! O equívoco "sinal da dupla bolha"**

Ana Isabel Foles, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal E.P.E.
Inês F. Ferreira, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal E.P.E.
Pedro Fonseca Morais, Serviço de Cirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar Lisboa Central E.P.E.
Sara Carmo, Unidade de Cirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar de Setúbal E.P.E.
Marta Póvoas, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Setúbal E.P.E.

Palavras-chave: Estenose Hipertrofica do Piloro, sinal da dupla bolha, vómitos

Introdução:
A estenose hipertrofia do piloro (EHP) caracteriza-se por uma obstrução gástrica progressiva, com manifestações clínicas com início entre as 3-5 semanas de vida, sendo mais frequente em prematuros.
Descrição:
Recém-nascido do sexo masculino, gestação gemelar bicorionica/biamniotica, com restrição do crescimento fetal. Ecografias pré-natais sem alterações. Parto espontâneo por ventosa às 35 semanas, PN 1815g, IA 6/9. Teve a primeira dejeção de mecónio em D1 de vida. Progressão ponderal adequada, sob aleitamento misto.
Trazido ao Serviço de Urgência com 25 dias de vida por um quadro, com 7 dias de evolução, de intolerância alimentar, regurgitação intermitente de agravamento progressivo, vómitos alimentares e obstipação nos últimos 3 dias. Observado 2 dias antes noutro hospital, onde realizou avaliação laboratorial, sem alterações, e ecográfica que excluiu estenose hipertrófica do piloro. Iniciou alimentação com fórmula anti-regurgitação, sem melhoria.
À observação destacava-se: ar emagrecido (sem ganho ponderal nos últimos 4 dias), abdómen distendido e timpanizado, mole e depressível, sem massas ou organomegálias palpáveis.
Foi internado para vigilância, tendo iniciado dieta com fórmula extensamente hidrolisada, que não tolerou, com agravamento dos vómitos, por vezes em jacto. Realizou radiografia abdominal, imagem sugestiva de "sinal de bolha-dupla", habitualmente observada na atresia/estenose duodenal.
Foi repetida ecografia abdominal, que revelou hipertrofia do piloro (16 mm de comprimento e 5 mm de espessura da parede). O diagnóstico de EHP foi confirmado intraoperatoriamente, tendo sido realizada uma piloromiotomia de Fredett-Ramstedt, sem intercorrências.
Conclusão:
O sinal da dupla bolha representa uma dilatação do estômago e duodeno, que ocorre frequentemente na atrésia duodenal e no pâncreas anular. Em alguns casos de EHP, a distensão gástrica no antro associada a uma onda peristáltica apresenta-se na radiografia abdominal como uma imagem semelhante ao sinal da dupla bolha, dificultando o diagnóstico.
Com este caso, pretendemos salientar a importância da contextualização clínica na interpretação de sinais radiográficos típicos.

PO nº 44

**Recém-nascido colódio**

Mariana Leitão Santos, Hospital de Braga
Sofia Brandão de Miranda - Hospital de Braga
Joana Vilaça - Hospital de Braga
Maria Lopes de Almeida - Hospital de Braga
Ana Paula Vieira - Hospital de Braga
Almerinda Barroso Pereira - Hospital de Braga
Carla Sá - Hospital de Braga
Miguel Costa - Hospital de Braga
Ana Rita Dias - Hospital de Braga

Palavras-chave: Recém-nascido colódio; ictiose

Introdução:
As ictioses congénitas autossómicas recessivas compreendem várias formas de ictiose não sindrómica, cuja apresentação e gravidade podem variar significativamente. A correta descrição fenotípica é importante para uma vigilância e prognóstico adequados.
Descrição do caso:
Recém-nascido sem antecedentes familiares relevantes, pais não consanguíneos, IGIP, gestação vigiada, serologias maternas sem evidência de infecção ativa e ecografias pré-natais sem alterações. Cesariana às 38s+3d por apresentação pélvica. Ao nascimento recém-nascido colódio, com IA 7/9/10. Apresentava choro vigoroso, tónus adequado, pele fria, coberta por membranas espessas, com fissuração e exulceração ao nível das pregas, ectrópio bilateral, eclábio, pavilhões auriculares hipoplásicos e edema marcado das extremidades, com alteração da cor e da temperatura. Admitido na UCEN por suspeita de ictiose congénita. Avaliação multidisciplinar por Neonatologia, Dermatologia, Oftalmologia e Genética Médica. Internado em incubadora humidificada a 70%, com lençóis esterilizados, realizada hidratação cutânea com vaselina líquida purificada e lubrificação ocular. Colocados acessos vasculares centrais. Dor controlada com paracetamol e morfina. Manteve-se em ventilação espontânea e com estabilidade hemodinâmica. No primeiro dia de vida oligúria com necessidade de volemização. Cumpriu ampicilina e gentamicina nas primeiras 48h de vida. Iniciou nutrição entérica por sonda orogástrica em D1 e adquiriu rapidamente autonomia alimentar. Evolução favorável do quadro cutâneo e do desconforto associado. Manteve-se em incubadora humidificada até D12. Alta em D16, mantendo hidratação cutânea e lubrificação ocular, orientado para seguimento multidisciplinar. O estudo genético revelou variante patogénica c.1272dup p.(Lys425Glnfs*24), em provável homozigotia, no gene ALOX12B, associada a ictiose congénita autossómica recessiva 2. Em consulta aos 6 meses, com pele muito melhorada, ligeiro eritema palpebral e discreta descamação no couro cabeludo. Desenvolvimento psicomotor adequado.
Discussão/Conclusão:
Apresentamos este caso pela sua raridade e especificidade do seu tratamento. Este diagnóstico tem impacto significativo na qualidade de vida, porém nas formas não sindrómicas os doentes têm uma expectativa de vida e desenvolvimento normais.

PO nº 45

**Quando a radiografia surpreende**

Catarina Viveiros; Hospital Pedro Hispano
Sílvia Duarte Costa; Hospital Pedro Hispano
Ana Azevedo; Hospital Pedro Hispano
Maria José Costa; Hospital Pedro Hispano

Palavras-chave: Derrame pleural; Sinais de dificuldade respiratória

INTRODUÇÃO:
O derrame pleural em recém-nascidos (RN) é raro. A apresentação pode ser pré ou pós-natal, na sua maioria de etiologia congénita ou adquirida, respetivamente. Pode ocorrer como um achado incidental sem clínica associada. Quando radiologicamente significativo, habitualmente cursa com sinais de dificuldade respiratória franca.
DESCRIÇÃO:
RN de termo, sexo feminino, gestação vigiada, sem intercorrências. Parto por ventosa. Somatometria adequada à idade gestacional. Rastreio SGB positivo, com profilaxia completa. Sem outros fatores de risco infecioso. Índice de Apgar 7/10.
Às 21 h de vida gemido, choro gritado e irritabilidade. Estudo analítico: PCR (87 mg/L) e PCT (142 ng/L). Internamento na unidade de cuidados intensivos neonatais. Radiografia tórax sem alterações. Terapêutica com ampicilina e gentamicina, com melhoria clínica.
Em D6 de vida hipertermia com PCR em perfil ascendente. Suspendeu ampicilina. Associada cefotaxima e vancomicina até D10.
Em D8 iniciou SDR ligeiro, com diminuição do murmúrio vesicular à esquerda. Sem necessidade de oxigénio suplementar. Radiografia tórax: opacidade de todo o hemitórax esquerdo. Ecografia torácica – "derrame pleural médio volume".
Por agravamento clínico e analítico em D9: TC tórax "derrame pleural volume moderado à esquerda, poupando apenas o espaço pleural mediastínico (…) não há evidência de malformação congénita". Iniciou ventilação mecânica (até D12) com parâmetros de suporte. Realizada toracocentese com drenagem de líquido pleural compatível com exsudado, com fibrina e coágulos sanguíneos. Suspende gentamicina e iniciou meropenem até D14. Exames culturais (sangue e líquido pleural) e pesquisa de BK negativa negativos.
Em D12 após melhoria franca, retirou dreno torácico. Alta em D28 de vida.
Atualmente com 15 meses vida sem outras intercorrências.
CONCLUSÃO:
Os autores pretendem alertar para a discordância clínica e radiológica. O agravamento dos parâmetros inflamatórios, as caraterísticas exsudativas do líquido pleural, associados à boa resposta clínica com antibioterapia de largo espectro, sugerem etiologia infeciosa, apesar dos exames culturais negativos.

PO nº 46

**Procedimento de alta segura – proposta de implementação de protocolo num hospital de nível II**

Mariana Vieira da Silva; Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Ana Rita Matos, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Catarina Tavares, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Pedro Maneira Sousa, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Joaquina Antunes, Centro Hospitalar Tondela-Viseu
Isabel Andrade, Centro Hospitalar Tondela-Viseu

Palavras-chave: Alta Segura; Recém-nascido; Sistema de retenção; Teste de apneia;

Introdução/Objetivos: Os recém-nascidos (RN) pretermo ou com outros fatores de risco têm uma maior incidência de SDR e apneia do que os RN de termo. Eventos cardiorrespiratórios frequentes e hipoxemia intermitente podem afetar negativamente o neurodesenvolvimento e comportamento.
O protocolo "Infant Car Seat Challenge" ou teste de apneia do RN no sistema de retenção, foi criado com o objetivo de avaliar a capacidade destes RN serem transportados em segurança no sistema de retenção homologado numa posição semi-reclinada.
Métodos: Revisão bibliográfica com vista à elaboração de um protocolo com as diretrizes, fluxograma e folha de registo para aplicação em RN elegíveis do puerpério e da neonatologia de um hospital de nível II.
Resultados: Propõe-se a realização do teste de apneia no momento da alta a RN com <37 semanas de gestação e/ou < 2500gr de peso ao nascimento e/ou patologia cardíaca, respiratória ou neurológica, com o intuito de otimizar as condições do RN aquando da alta. Como critérios de reprovação propõe-se: apneia >20 segundos e/ou bradicardia de <80 bpm durante ≥10 segundos, e/ou saturação <90% durante ≥10 segundos, de forma a identificar RN com maior risco de eventos cardiorrespiratórios que necessitem de manter vigilância ou investigação adicional.
Conclusões: A implementação do teste de apneia do RN no sistema de retenção não é consensual nem universal. Em Portugal há pouca bibliografia e estudos, e consequentemente, entre as instituições que o utilizam, verificam-se múltiplas variações nomeadamente no que toca aos critérios de elegibilidade e de reprovação.
Consideramos importante a criação de diretrizes consensuais e a sua implementação a nível nacional, que minimizem a variabilidade na sua interpretação, permitindo a realização de estudos futuros para determinar a utilidade do mesmo na previsão de eventos cardiorrespiratórios adversos em RN de risco.

PO nº 47

**Acondroplasia – confirmação genética de uma suspeita clínica**

Maria Ventura Nogueira, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais do Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Joana Vilaça, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais do Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Cátia Leitão, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais do Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Maria Lopes-de-Almeida, Serviço de Genética Médica, Hospital de Braga
Almerinda Barroso Pereira, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais do Serviço de Pediatria, Hospital de Braga

Palavras-chave: acondroplasia; recém-nascido; gene FGFR3

Introdução:
A acondroplasia, embora rara e com uma prevalência estimada de 1/20000 nados-vivos, é a displasia óssea mais comum. É causada por variantes patogénicas no gene FGFR3, a maioria das quais variantes de novo, de transmissão autossómica dominante. O diagnóstico baseia-se em manifestações clínicas clássicas e é confirmado através de estudo molecular.
Descrição do caso:
Recém-nascido filho de pai com fenótipo sugestivo de acondroplasia, sem confirmação molecular, sem outros antecedentes familiares de relevo, pais não consanguíneos. IGIP, gestação não vigiada até às 22 semanas, serologias maternas às 27 semanas sem evidência de infeção ativa. Ecografia das 35 semanas com referência a ossos longos curtos, sem realização de estudos de diagnóstico pré-natal. Parto distócico por cesariana às 40 semanas e 2 dias por insucesso na indução do trabalho de parto. Ao nascimento IA 9/10/10, peso 3185g(P10-50), comprimento 47.5cm(P3-10) e perímetro cefálico 36.5cm(P90). Observado por Genética Médica. Apresentava macrocefalia relativa, hemangioma frontal, hipertelorismo, nariz pequeno com ponta bulbosa, encurtamento do tronco com noção de afastamento mamilar, assim como encurtamento dos membros com pregas extra e simétricas, em particular dos membros inferiores. O estudo genético revelou a variante c.1138G>A, em heterozigotia, no gene FGFR3, confirmando o diagnóstico de acondroplasia. Teve alta em D6 de vida, orientado para seguimento multidisciplinar por Neonatologia, Oftalmologia, Cardiologia Pediátrica, Ortopedia e Medicina Física e da Reabilitação. Em consulta aos 16 meses com boa interação, apontando para o que quer e nomeando alguns objetos, sendo capaz de se deslocar, arrastando-se.
Conclusão:
O caso apresentado destaca-se pela sua raridade. Esta patologia, pela sua complexidade e complicações que lhe poderão estar associadas, tais como o síndrome de apneia obstrutiva do sono e a compressão da articulação cervicomedular, exige acompanhamento multidisciplinar. A gestão destes doentes tem como principal objetivo maximizar a sua capacidade funcional, assim como monitorizar, prevenir e tratar as complicações.

PO nº 48

**Tumefação craniana pós-neonatal, um caso raro**

Dora Fonseca Sousa (Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto)
Inês Ferreira da Costa (Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto)
Inês Araújo Oliveira (Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto)
Ruben Rocha (Serviço de Urgência Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário de São João)
Cristina Godinho (Unidade de Neonatologia, Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto)

Palavras-chave: tumefação, subaponevrótica, subgaleal

Introdução/ Descrição
Descreve-se um caso de uma lactente do sexo feminino com aparecimento súbito, às 6 semanas de vida, de tumefação occipital mole e flutuante (com evidência de deslocamento a favor da gravidade quando move a cabeça) e sem alterações da coloração. Foi lentamente aumentando de tamanho, atravessando as suturas cranianas, em direção à região parietal. Exame neurológico e restante exame físico normais. Negado qualquer traumatismo. Sem história familiar de hemofilia.
Nasceu de termo, de parto distócico por ventosa, índice de Apgar 5/9/10 com necessidade de ventilação com máscara e aspiração faríngea. Somatometria ao nascimento adequada à idade gestacional e exame objetivo a salientar pequena bossa sero-hemática occipital com laceração cutânea do couro cabeludo, resolvidas com 5 dias de vida.
Apesar desta tumefação, motivo de preocupação, esta lactente aparentava estar clinicamente bem, a mamar e a dormir sem qualquer problema.
Realizada ecografia transfontanelar que evidenciou um aumento do espaço pericerebral. Este exame foi repetido após 3 semanas, mostrando coleção líquida epicraniana, hipoecogénica, suprajacente à fontanela posterior, na interface das suturas sagital e lambdoides sugestiva de coleção líquida subaponevrótica tardia.
Foi solicitada a colaboração da Neurocirurgia para excluir qualquer outra patologia. Verificou-se de forma gradual a sua resolução espontânea 7 semanas depois.
Discussão
A coleção líquida subaponevrótica ou subgaleal é uma condição rara, ocorrendo caracteristicamente entre o primeiro e quarto meses de vida. Estão descritos casos associados a partos traumáticos ou instrumentados, embora não esteja bem definida a sua etiologia. O diagnóstico é clínico, sendo possível palpar uma tumefação occipital mole e flutuante que vai além das suturas cranianas. Embora no mesmo espaço anatómico, difere da hemorragia subgaleal por não se apresentar imediatamente após o parto e por se tratar de uma situação benigna, na qual está preconizado tratamento conservador com resolução espontânea da mesma.

PO nº 49

**Quilotórax congénito: abordagem diagnóstica e terapêutica in utero**

Maria Ventura Nogueira, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais do Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Ana Fraga, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais do Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Marta Alves, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais do Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Filipa Raposo, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais do Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Alexandra Cadilhe, Unidade de Medicina Fetal do Serviço de Ginecologia-Obstetrícia, Hospital de Braga
Almerinda Barroso Pereira, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais do Serviço de Pediatria, Hospital de Braga

Palavras-chave: quilotórax; toracocentese; in útero; diagnóstico pré-natal

Introdução:
O quilotórax congénito consiste na acumulação de linfa no espaço pleural no período pré-natal. Embora seja uma patologia rara, é a causa mais frequente de derrame pleural no período neonatal. A etiologia precisa não está esclarecida, mas associa-se frequentemente a anomalias do sistema linfático, torácicas e síndromes genéticos, podendo ser idiopático.
Descrição:
Gestação vigiada, mãe com antecedentes de perda gestacional recorrente. Serologias sem evidência de infeção aguda. Ecografia às 34 semanas mostrou derrame pleural unilateral esquerdo (DPE) extenso, sem sinais de hidrópsia fetal ou outras malformações congénitas, nomeadamente torácicas. Ecocardiograma fetal com meso/dextrocardia secundária a derrame pleural, sem anomalias cardíacas morfológicas ou funcionais identificáveis. Internamento para vigilância e maturação pulmonar fetal (MPF). Decisão multidisciplinar de indução de trabalho de parto às 35 semanas e 6 dias. Realizada toracocentese intrauterina, saída de líquido pleural com 91% linfócitos. Parto eutócico, após toracocentese. Recém-nascido com Índice Apgar 9/10, adequado à idade gestacional, sem sinais de dificuldade respiratória, auscultação pulmonar simétrica. Internamento na Unidade de Cuidados Especiais Neonatais. Manteve ventilação espontânea, FiO2 máximo 0.3 em D1 de vida. DPE de pequeno volume, resolução espontânea em D5. Icterícia com necessidade de fototerapia em D2-3. Início de nutrição entérica com fórmula polimérica de baixo teor lipídico em D3. Manteve estabilidade clínica. Observado por Genética Médica, solicitado estudo genético, com identificação de variante de significado incerto no gene RRAS. Alta para o domicílio aos 15 dias de vida. Reavaliação após 3 meses, assintomático.
Conclusão:
A apresentação clínica do quilotórax congénito abrange um amplo espectro de gravidade, podendo regredir espontaneamente ou, se hidrópsia concomitante, ser causa de morte fetal. Neste caso foi possível manter uma atitude expectante, indução de MPF, e realizar toracocentese prévia ao parto com vista à otimização da expansão pulmonar neonatal. Pela sua raridade e complexidade, esta patologia exige uma abordagem individualizada e multidisciplinar.

PO nº 50

**Síndrome McKusick–Kaufman – Apresentação típica de uma doença rara**

Ana Fraga – Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Maria Lopes de Almeida – Serviço de Genética Médica, Hospital de Braga
Andreia Vaz Felizes – Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital de Braga
Inês Braga - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital de Braga
Matos Marques – Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Albina Silva – Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Almerinda Pereira – Diretora de Serviço, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Filipa Raposo – Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Eduarda Abreu – Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga

Palavras-chave: Síndrome McKusick–Kaufman, Hidro/urocolpos, Prematuridade, Uretro-hidronefrose bilateral

Introdução:
A Síndrome McKusick–Kaufman (SMK) é uma doença rara autossómica recessiva de diagnósti-co clínico. Apresentação típica com hidrometrocolpos, polidactilia, defeitos cardíacos congéni-tos. Anomalias renais, do trato urinário (TU) e oftalmológicas podem ocorrer.
Descrição:
Multípara, gestação vigiada, progenitores consanguíneos. Ecografia às 13 semanas de idade gestacional com hematoma subamniótico, sem atingimento placentar. Às 30 Semanas identifi-cado hidrâmnios, ascite de moderado volume, imagem sacular retrovesical de paredes espes-sadas e conteúdo residual. Ameaça de parto pré-termo às 30 semnas 6 dias, internamento para maturação pulmonar fetal, tocólise e neuroprotecção. Cesariana às 31 Semanas por alte-ração cardiotocografica. Recém-nascido do sexo feminino, Índice Apgar 7/8/9, peso acima do percentil 97 e necessidade de nCPAP. Abdómen globoso, circulação colateral visível, edema generalizado, hímen imperfurado.
Ecografia abdomino-pélvica traduzindo hidrocolpos e ascite. Ressonância magnética: hipóteses de atrésia do terço inferior da vagina ou de seio urogenital. Uretero-hidronefrose bilateral, com ectasia de todas as estruturas caliciais à esquerda. Compressão dos ureteres por hidro-metrocolpos.
Cateterização uretro-vaginal com posterior reorganização de hidrocolpos repetidamente. Ure-tro-cisto-colposcopia diagnóstica, confirmando o Sinus Urogenital. Foi efectuada vaginosto-mia. Infecções recorrentes do trato urinário e sépsis neonatal tardia.
Estudo genético a confirmar o diagnóstico, identificação de variante em provável homozigotia no gene MKKS.
Conclusão:
É curial uma abordagem multidisciplinar na prestação de cuidados ao neonato com SMK. Apresenta-se um recém-nascido com alterações ecografias pré-natais com imagem sacular retrovesical de paredes espessadas e conteúdo residual. Na avaliação pós natal foi diagnostica-do Sinus Urogenital. Alertamos para a importância do diagnóstico e abordagem no período pré-natal.

PO nº 51

**Deformidade craniana neonatal, a importância da semiologia: a propósito de 2 casos clínicos**

Catarina Freitas - Serviço de Pediatria, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos
Cláudia Falcão Reis - Serviço de Genética, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Márcia Tizziani - Serviço de Neurocirurgia, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Céu Mota - Serviço de Neonatologia e Serviço de Genética, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto
Luísa Neiva-Araújo - Serviço de Neonatologia, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Palavras-chave: Deformidade craniana; craniossinostose; recém-nascido

Introdução
As deformidades cranianas no período neonatal são relativamente frequentes, podendo incluir entidades com diferentes gravidades e cujo diagnóstico diferencial atempado é essencial para o melhor prognóstico. As deformidades posicionais são entidades benignas, que não implicam tratamento invasivo, dada a resolução espontânea com medidas posicionais, fisioterapia e/ou ortótese.
Por outro lado, a craniossinostose corresponde à fusão prematura e patológica de uma ou mais suturas cranianas, resultando numa configuração anormal do crânio e expansão cerebral assimétrica. Esta última, não sendo de caráter reversível, carece do diagnóstico atempado para correta orientação, nomeadamente cirúrgica. Salienta-se assim a importância do diagnóstico diferencial entre estas duas entidades, com base nas características clínicas de cada uma.
Descrição
Caso 1: Recém-nascida, idade gestacional 32 semanas e 5 dias, filha de mãe VIH positiva. Ao nascimento, apresentava assimetria facial, com achatamento da região frontal esquerda, elevação da sobrancelha e retrusão da órbita ipsilateral (com aparente bossa compensatória contralateral). Sem outras alterações ao exame físico. Dada a suspeita de craniossinostose, foi avaliada por neurocirurgia pediátrica e realizou TAC cerebral que confirmou sinostose unicoronal esquerda. Atualmente aguarda intervenção cirúrgica.
Caso 2: Recém-nascida, parto eutócico às 39 semanas, sem intercorrências durante a gestação. Ao nascimento constatada deformidade craniana, com proeminência parieto-occipital direita, sem outras alterações ao exame físico. Apresentava suturas palpáveis, sem aparente fusão pelo que manteve vigilância em consulta, com resolução posterior após medidas posturais.
Conclusão
As deformidades cranianas são entidades altamente prevalentes na rotina do pediatra. Os 2 casos ilustram a importância do seu reconhecimento precoce, distinção clínica entre deformidade posicional ou sinostótica e respetiva orientação. O diagnóstico de deformidade posicional é geralmente clínico e o tratamento conservador. Por outro lado, se houver craniossinostose o tratamento é cirúrgico, pelo que é fundamental a abordagem multidisciplinar e atempada para minimizar as complicações, aumentar a taxa de sucesso cirúrgico e um correto aconselhamento genético.

PO nº 52

**Infeção por Parechovirus – descrição de dois casos clínicos**

Ana Sofia Figueiredo - Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro
Carolina Quintela - Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro
Andreia Dias - Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro
Isabel Nunes - Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro
Susana Sousa - Centro Hospitalar de Trás os Montes e Alto Douro

Palavras-chave: Meningite; Parechovirus; LCR

Introdução:
O Parechovirus pertence à familia Picornaviridae, associando-se habitualmente a infeções respiratórias e gastrointestinais. No entanto, em pequenos lactentes têm sido descritos casos mais graves, como sépsis ou meningite.
Descrição de casos:
Caso 1: Recém-nascida de 19 dias, observada por queixume e febre. Contexto familiar de gastroenterite aguda. Gestaçao vigiada, de termo, mãe com infeção urinária por Streptococcus Grupo B (SGB) durante a gravidez, 2 tomas de penicilina peri-parto. Exame objetivo sem alterações. Analiticamente apresentava anemia, leucopenia ligeira com linfopenia, proteína C reativa (PCR) negativa, sedimento urinário 2-5 leucócitos/campo. LCR com 22 leucocitos/uL, predominio mononucleares. Iniciou antibioterapia empírica com ampicilina e cefotaxima, com rápida resolução da febre. Rastreios séticos seriados negativos. Isolamento de Parechovirus no LCR, Escherichia coli na urina e Rhinovirus na zaragatoa nasal. Exame bacteriológico de LCR negativo, hemocultura negativa e painel molecular de fezes negativo. Cumpriu 10 dias de antibioterapia com boa evolução clínica.
Caso 2: Recém-nascido de 20 dias trazido ao Serviço de Urgência por choro inconsolável, irritabilidade e um pico febril. Contexto familiar de nasofaringite aguda. Gestação vigiada e de termo, SGB positivo com profilaxia adequada. Ao exame objetivo apresentava gemido intermitente. Analiticamente sem leucocitose, PCR e procalcitonina negativas, punção lombar traumática. Iniciou antibioterapia empírica com ampicilina e cefotaxima que suspendeu após identificação de Parechovirus no LCR e exame cultural de LCR negativo. Hemocultura e urocultura estéreis. Foi ainda isolado o vírus Parainfluenza 3 nas secreções nasofaríngeas.
Discussão/Conclusão:
Embora em recém-nascidos a clínica possa ser grave, os casos descritos evoluíram favoravelmente. O primeiro caso ilustra que contagens normais de leucócitos no LCR podem ser encontradas em meningites por Parechovirus, tal como descrito na literatura.

PO nº 53

**Síndrome de Carmi: Epidermólise bolhosa juncional com atrésia do piloro e displasia renal**

Ana Teresa Sequeira - Unidade Funcional de Neonatologia do CHULC, EPE
Joana Borges - Unidade Funcional de Neonatologia do CHULC, EPE
Inês Carvalho - Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, CHULC, EPE; Ema Leal - Unidade Funcional de Neonatologia do CHULC, EPE; Maria João Lage - Unidade Funcional de Neonatologia do CHULC, EPE

Palavras-chave: Síndrome de Carmi, epidermólise bolhosa, atrésia do piloro

Introdução: A Síndrome de Carmi (OMIM: 226730) caracteriza-se pela associação de epidermólise bolhosa e atrésia do piloro. É uma condição autossómica recessiva rara (<1/1.000.000 nado-vivos). A mortalidade é elevada, principalmente devida a infeção.
Descrição: Casal jovem consanguíneo, natural do Afeganistão, estatuto de refugiado em Portugal. Diagnóstico pré-natal de restrição do crescimento fetal e displasia renal direita com ureterocelo. Recém-nascido de termo, masculino, 2500g, com lesões cutâneas sugestivas de epidermólise bolhosa extensa, áreas de aplasia cutis congénita e encurvamento bilateral em flexão de pernas e pés.
Internado para avaliação, vigilância e necessidade de cuidados cutâneos diferenciados. Derrame pericárdico iatrogénico secundário a posição anómala de cateter venoso umbilical, com necessidade de pericardiocentese e ventilação mecânica invasiva desde D1. Intolerância entérica precoce, com imagem radiológica sugestiva de obstrução pilórica. Confirmação intra-operatória de atrésia pilórica sendo realizada gastrojejunostomia. Difícil controlo da dor, desconforto e hemorragia associados às lesões cutâneas e ao seu tratamento, com necessidade de sedoanalgesia potente combinada. Dependência de ventilação invasiva com traqueostomia aos 2 meses. Urossepis por Serratia marcescens, sem resposta à terapêutica dirigida, com evolução para falência multiorgânica e óbito aos 2 meses e meio.
Colocada a hipótese diagnóstica de Síndrome de Carmi, confirmada pela identificação de variante patogénica em homozigotia no gene ITGB4.
Discussão / Conclusão: Na Síndrome de Carmi a terapêutica visa garantir nutrição e cuidados cutâneos, com controlo da dor e das complicações infeciosas, a principal causa de mortalidade. Neste caso o desafio foi imposto não só pela dificuldade terapêutica, mas também pelo contexto sociocultural e pela barreira linguística. O trabalho em equipa multidisciplinar foi fundamental na gestão deste caso complexo.

PO nº 54

**Teratoma Sacrococcígeo Neonatal – Caso Clínico**

Ana Luísa de Carvalho - Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Ana Margarida Leite - Serviço de Pediatria, Hospital Padre Américo
Cátia Leitão - Serviço de Pediatria, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Hospital de Braga
Carla Sá - Serviço de Pediatria, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Hospital de Braga
Maria Bom Sucesso - Serviço de Oncologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João
Jorge Correia Pinto - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital de Braga
Alexandra Cadilhe - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia, Hospital de Braga
Maria João Santos - Serviço de Anestesiologia, Hospital de Braga
Marta Rosário - Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João
Joana Jardim - Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar e Universitário de São João
Almerinda Barroso Pereira - Serviço de Pediatria, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Hospital de Braga
Ana Rita Dias - Serviço de Pediatria, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Hospital de Braga

Palavras-chave: Teratoma sacrococcígeo, tumor de células germinativas.

Introdução: O teratoma sacrococcígeo (TSC), apesar da sua raridade, é a neoplasia fetal mais frequentemente diagnosticada e é o tumor de células germinativas mais comum na infância. O diagnóstico e vigilância pré-natais melhoraram o prognóstico, mas a mortalidade perinatal é elevada, nomeadamente por risco de hemorragia grave. TSC sólidos, de maiores dimensões e crescimento rápido associam-se a pior prognóstico.
Descrição: RN do sexo masculino com diagnóstico pré-natal de TSC tipo II, com 4x4x3,5cm, sem envolvimento do canal sagrado e com cone medular normoposicionado. Cesariana eletiva às 37s+5d pela patologia fetal. IA 10/10/10. Excisão do teratoma com 25x21x15cm e cóccix após nascimento. Durante o procedimento, necessidade de transfusão de hemácias, plasma fresco congelado, suporte inotrópico, ácido tranexâmico e bólus de lactato. Paragem cardiorrespiratória no pós-operatório imediato, revertida com compressões torácicas e adrenalina. Agravamento progressivo em contexto de choque hipovolémico e cardiogénico, coagulopatia e acidose metabólica grave. Transferido para UCIN com apoio de Cardiologia Pediátrica às 18h de vida por disfunção ventricular grave. Manteve suporte aminérgico até D7, foi medicado com óxido nítrico inalado por hipertensão pulmonar, realizou diálise peritoneal, apresentou celulite da ferida cirúrgica, colestase grave e disfunção hepática aguda. Retransferido para a nossa UCEN em D10. RMN-CE com "focos micro-hemorrágicos nos hemisférios cerebelosos e na substância branca profunda dos hemisférios cerebrais". O estudo anatomopatológico da peça revelou teratoma imaturo extragonadal grau 3, com margens livres. Alfafetoproteína ao nascimento 137884.3 ng/mL, em perfil descendente. BHCG sempre negativa. Evolução favorável durante o internamento. Alta em D51. Seguimento multidisciplinar. Em tratamento fisiátrico. Aos 4 meses ao exame neurológico com assimetria na mobilidade dos membros inferiores. RMN pélvica e gonadal com rim esquerdo atrófico.
Conclusão: Atendendo à sua raridade e dimensões, os autores apresentam um caso de TSC submetido a excisão no período neonatal e atualmente com boa evolução.

PO nº 55

**Granulomatosis infantisepticum – quando um exantema sugere a etiologia da sépsis neonatal precoce**

Joana Jonet, Departamento da Criança, Serviço de Pediatria, Hospital de Cascais, Dr. José de Almeida
Maria Limbert, Departamento da Criança, Serviço de Pediatria, Hospital de Cascais, Dr. José de Almeida
Ana Tavares, Departamento da Criança, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Hospital de Cascais, Dr. José de Almeida

Palavras-chave: Sépsis neonatal precoce; Listeria monocytogenes; Granulomatosis infantisepticum

Introdução: A sépsis neonatal é uma importante causa de morbi-mortalidade. A Listeria monocytogenes (geralmente de transmissão transplacentar), apesar de rara, continua a ter um papel na sépsis neonatal precoce. Raramente (e maioritariamente na doença grave), os recém-nascidos poderão apresentar-se com um exantema granulomatoso (Granulomatosis infantisepticum), pequenas lesões em relevo de base eritematosa.
Descrição: Recém-nascido sexo feminino, gravidez vigiada em Cabo-Verde até uma semana antes do parto. Cesariana emergente às 36 semanas por estado fetal não tranquilizador e corioamnionite, peso ao nascer 2620g, Índice Apgar 6/8/10. Inicio aos 30 minutos de vida de episódios de apneia e dessaturação, necessitando de ventilação invasiva. Aos 60 minutos é observado exantema maculopapular generalizado, incluindo palmas, plantas e couro cabeludo, com uma lesão vesicular, sem outras alterações. Avaliação laboratorial com leucocitose (16,820/µL, 55% neutrófilos) e PCR de 33,67mg/dL. Admitindo-se diagnóstico de sépsis, iniciou terapêutica com ampicilina em dose meníngea, cefotaxima e aciclovir. Hemocultura e exame microbiológico do líquor positivos para Listeria monocytogenes sensível à ampicilina e benzilpenicilina. Pesquisa por deteção molecular de ADN de Herpesviridae no líquor e Varicella-zoster no sangue negativa. IgM anti-Varicella-Zoster negativa. Realizou 21 dias de ampicilina, 10 de cefotaxima e 5 de aciclovir. Rápida melhoria clínica, com resolução do exantema em 48 horas, suspensão de suporte ventilatório em D2 e oxigénio em D7 de vida. Sob ventilação não-invasiva desde D2, em ar ambiente desde D7. Neurologicamente sem alterações, ecografias transfontanelares seriadas normais. Alta em D22, clinicamente bem, tendo regressado ao país de origem pelo que se perdeu o seguimento.
Discussão/Conclusão: A Listeria monocytogenes continua a ser uma agente responsável por infecção neonatal precoce e potencialmente grave que deve ser considerado na decisão terapêutica e no prognóstico. Achados do exame objetivo como o Granulomatosis infantisepticum são ferramentas preciosas na orientação diagnóstica.

PO nº 56

**Pericarditis in a neonate with carnitine palmitoyltransferase deficiency profile: a previously unreported association**

José Alarcão; Serviço de Neonatologia, CHUC
Ana Rodrigues Silva; Serviço de Neonatologia, CHUC
João Dias; Serviço de Cardiologia Pediátrica, CHUC
Manuela Lopes; Serviço de Cardiologia Pediátrica, CHUC
Sónia Regina Silva; Unidade Local de Saúde Castelo Branco - Hospital Amato Lusitano
Alexandra Dinis; Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, CHUC
Laura Vilarinho; Unidade de Rastreio Neonatal, Metabolismo e Genética- INSA Porto
Luísa Diogo; Centro de Referência de Doenças hereditárias do Metabolismo - CHUC

Palavras-chave: Pericarditis; CPT1AD; Newborn screening; acylcarnitine profile

INTRODUCTION:
Acute pericarditis is a rare condition in newborns, usually secondary to iatrogenesis.
Carnitine palmitoyltransferase 1A deficiency (CPTA1D) is an even rarer (~1:1000000) mitochondrial long-chain fatty acid oxidation disorder (LC-FAOD). It is usually subclinical in neonates, although other LC-FAODs can present with cardiac involvement in this period, usually cardiomyopathy and/or arrhythmia.
Most patients with CPT1AD present with fasting-induced hypoketotic hypoglycaemia during infancy. Atypical presentations have been reported, but always with predominant hepatic involvement.
DESCRIPTION:
Term neonate with healthy parents and 5 half-siblings. She developed respiratory distress and cyanosis by the 5th minute of life, requiring transient oxygenotherapy, and unconjugated hyperbirrubinemia in the 1st day, undergoing phototherapy. Septic screenings and direct Coombs test were negative.
By day 6, bradycardia was observed (62-80bpm), with respiratory alcalosis (pH 7,51; pCO2 23,3mmHg; HCO3- 18mmol/L), hyperlactacidemia (4,1mmol/L) and normal ammonia.
ECG showed a concave ST segment elevation in the left precordial leads. NT-proBNP was increased (1003pg/mL) with Troponin I within normal range (68,7ng/L). Echocardiogram revealed marked pericardic hyperechogenicity in the left ventricle's lateral and posterior walls.
Investigation for pericarditis associated agents was negative, including IgM antibodies, blood cultures, IGRA tests and respiratory and faecal multiplex PCR. Newborn screening revealed an acylcarnitine profile with high (147,39µM) free carnitine (C0) and low (0,31µM and 0,10µM) long-chain esterified carnitine (C16 and C18 respectively), consistent with CPT1AD diagnosis.
Clinical manifestations resolved with symptomatic treatment and formula restricted in long-chain and enriched in medium-chain triglycerides. Genetic study is ongoing.
CONCLUSION:
We report a case of acute pericarditis in a newborn with CPT1AD and no other cause for cardiac findings despite extensive investigation.
Fewer than 60 CPT1AD affected individuals have been reported, with cardiac involvement described in 6 cases, but none at presentation.
To our knowledge, this is the first report of cardiac involvement at presentation, expanding the clinical phenotype of CPT1AD.

PO nº 57

**Blastos no sangue periférico de recém-nascido com síndrome de Down**

Patrícia Gomes Pereira – Serviço de Pediatria. Centro Hospitalar do Baixo Vouga
Mónica Bennett – Serviço de Pediatria. Centro Hospitalar do Baixo Vouga
Margarida Coucelo – Unidade Hematologia Molecular, Serviço de Hematologia Clínica. Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Joana Azevedo – Serviço de Hematologia Clínica. Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Sofia Figueiredo – Serviço de Pediatria. Centro Hospitalar do Baixo Vouga

Palavras-chave: Mielopoiese anormal transitória; GATA1; Trissomia 21

Introdução:
A Mielopoiese anormal transitória (TAM) é habitualmente diagnosticada na primeira semana de vida pela deteção de blastos no sangue periférico, em recém-nascidos (RN) com Síndrome de Down (SD) associada à aquisição de mutações no gene GATA1. É frequentemente um fenómeno autolimitado, mas pode necessitar de citorredução.
Descrição:
RN fruto de IIG, gravidez vigiada com diagnóstico pré-natal de dilatação pielocalicial bilateral ligeira desde as 19SG e de T21 (rastreio bioquímico combinado positivo confirmada por amniocentese). Parto por ventosa às 37+3SG; APGAR 10/10; peso nascimento de 3928g. Ao exame objetivo destacava-se hipotonia, estigmas faciais de SD e icterícia com critérios de fototerapia em D2/D3.
Em D6 de vida internado por icterícia com critérios de exsanguinotransfusão (Bilirrubina total máxima 22.5mg/dL). Sem anemia ou trombocitopenia, mas com monocitose e cerca de 20% blastos no esfregaço de sangue periférico. Colocada a hipótese de TAM associada ao SD, pelo que realizou estudo do gene GATA1 com identificação de mutação somática patogénica na região N-terminal (c.170_209del, p.A57fs*67; frequência alélica 26%), sem outras mutações associadas a mieloproliferação. Manteve-se sob vigilância clínica e analítica, inicialmente sem colestase, citopenias, coagulopatia ou organomegalias. Em D21 transferido para o hospital de referência por agravamento hematológico progressivo com neutropenia 600/µL, trombocitopenia 42000/µL associada a hepatomegalia. Por se manter clinicamente estável com melhoria analítica, teve alta para o domicílio em D29, sem necessidade de medidas adicionais. Atualmente, aos 2 meses, mantém-se assintomático sem leucocitose (5600/µL), com recuperação da neutropenia (1460/µL) e da trombocitopenia (329000/µL) e, diminuição do nº de blastos circulantes (1.3%).
Conclusão:
Apesar da maioria dos casos de TAM serem assintomáticos e apresentarem resolução espontânea nos primeiros 3 meses de vida, 5-20% podem ser fatais por complicações graves. Além disso, nos primeiros 4 anos de vida existe o risco de desenvolver Leucemia Mieloide após a resolução completa da TAM.

PO nº 58

**17q12 duplication in a newborn with duodenal atresia and renal tubular acidosis – a new presentation?**

José Alarcão; Serviço de Neonatologia, CHUC
João Martins; Serviço de Neonatologia, CHUC
Ana Rodrigues Silva; Serviço de Neonatologia, CHUC
Lina Ramos; Serviço de Genética, CHUC
Raquel Henriques; Serviço de Neonatologia, CHUC

Palavras-chave: Duodenal atresia, Renal tubular acidosis, 17q12, Whole Exome Sequence

INTRODUCTION:
Duodenal atresia (DA) is a relatively common malformation (~1:5000 births). About half of cases present further congenital disorders, including chromosomal anomalies as trisomy 21. New technologies could provide earlier diagnosis with whole exome sequencing (WES) expanding the etiological diagnosis of DA, including 17q12 microduplications, which present broad clinical phenotypes, with new cases important to clarify it's clinical scope.
DESCRIPTION:
A healthy 23-year-old pregnant woman presented polyhydramnios at 29 weeks, with the ecographic classical "double bubble" sign (dilated stomach and proximal duodenum) confirming a DA diagnosis.
Due to non-reassuring fetal state, cesarean delivery was performed at 31 weeks. Apgar score was 4/9 with neonatal resuscitation and ample gastric drainage upon insertion of an orogastric tube. Abdominal x-ray confirmed the "double bubble" sign. Cardiac and transfontanelar echographies were normal.
The newborn's DA was corrected with a diamond-shaped-duodenoduodenostomy and a transanastomotic feeding tube was inserted, enabling the start of enteric feeding. A post-op ultrasound showed no significant intestinal distension.
On day 9 the neonate presented polyuria and persistent hyperchloremic metabolic acidosis, requiring $NaHCO_3^-$ supplementation, with normal renal echography, urine pH >5.5 and positive urinary anion gap, raising suspicion of renal tubular acidosis (RTA). Further investigation showed glucosuria despite normoglycemia and elevated fractional excretions of potassium and uric acid. Aminoaciduria and crosswise elevation of urinary organic acids were also compatible with RTA.
WES detected a duplication (seq[GRCh37]dup(17)(q12)chr17:g.35307559_36233989dup).
CONCLUSION:
To our knowledge neither the variant chr17:g.35307559_36233989dup nor a RTA presentation in a newborn with DA caused by 17q12 microduplication syndrome have been previously reported. An isolated gastrointestinal malformation may disclose a more complex disease and genetic diagnosis can provide a basis for health promotion protocols, genetic counselling and prenatal diagnosis. This variant partially overlaps other 17q12 duplications with variable phenotype and penetrance, and may contribute to better understand the clinical range of 17q12 chromosomal imbalances.

PO nº 59

**Klippel–Trenaunay e Sturge–Weber: importância da abordagem multidisciplinar.**

Joana Borges - Unidade Funcional de Neonatologia da Área de Pediatria- CHULC, EPE;
Ana Teresa Sequeira - Unidade Funcional de Neonatologia da Área de Pediatria, CHULC, EPE
Thomas Wilcke - Serviço de Pediatria, Hospital de Vila Franca de Xira, EPE
M. Eduarda Caseiro Alves - Departamento de Pediatria Médica, Hospital D. Estefânia, CHULC, EPE
Andreia Pereira - Unidade de Neurologia, Hospital de D. Estefânia, CHULC, EPE
Rosário Perry - Serviço de Pediatria Médica 5.1, Área de Pediatria Médica, Hospital D. Estefânia, CHULC, EPE
Ema Leal - Unidade Funcional de Neonatologia da Área de Pediatria, CHULC, EPE
Daniel Virella - Unidade Funcional de Neonatologia da Área de Pediatria, CHULC, EPE

Palavras-chave: Sturge-Weber; Klippel-Trenaunay; Síndromes neurocutâneas

INTRODUÇÃO:
As síndromes neurocutâneas envolvem a pele, o olho e o SNC. A síndrome de Sturge-Weber (SSW) apresenta malformação capilar facial (mancha vinho do Porto- MVP), glaucoma e angioma leptomeníngeo; a síndrome de Klippel–Trenaunay (SKT) apresenta malformações venosas/varicosas de um membro e hipertrofia de tecidos moles. Ambas são doenças congénitas esporádicas, envolvendo genes participantes na transdução intracelular de sinais. A combinação de fenótipos está descrita, como mosaicismo.
DESCRIÇÃO:
Mãe de 19 anos, primigesta, saudável. Gravidez não vigiada; ecografia única com hidrâmnios ligeiro às 40 semanas. Cesariana às 41 semanas, por sofrimento fetal agudo; índice de Apgar 4/8/8, com necessidade de reanimação com ventilação por pressão positiva, mantendo hipotonia grave. Recém-nascida do sexo feminino, 3700 g (p50-85), perímetro cefálico >p97; extensa lesão tipo MVP, envolvendo couro cabeludo e face, membros superiores, tórax, períneo e membro inferior direito (hipertrofiado). A ecografia transfontanelar identificou extensa angiomatose leptomeníngea. Transferida para unidade de cuidados neonatais de centro terciário para avaliação multidisciplinar. Verificou-se parésia das cordas vocais, embriotoxon e glaucoma bilateral. Iniciou propranolol sistémico e timolol ocular. Em D20 iniciou convulsões, controladas com associação de anticonvulsivantes; os estudos de EEG seriados revelaram degradação da electrogénese de base e actividade epiléptica multifocal persistente; a RM-CE confirmou angiomatose intracraniana. Alta em D40 para consulta multidisciplinar de doenças neurocutâneas. Evolução com controlo das crises convulsivas, mas com atraso do desenvolvimento psico-motor. Reinternamento aos 4 meses por episódio de agravamento clínico, imagiológico e neurofisiológico (stroke-like vs. parésia pós-crítica prolongada). Iniciou salicilato e vai iniciar sirolímus. Estudo genético em curso.
DISCUSSÃO:
Este caso tem uma apresentação extensa e grave, com carateristicas clínicas de ambas as síndromes SSW e SKT, não se podendo excluir uma síndrome de overlap. Aguarda-se o estudo genético para esclarecimento etiológico. A colaboração interdisciplinar foi imprescindível para o estudo e o tratamento.

PO nº 60

**Bactericida antigo, uma opção a valorizar no futuro.**

Ana Margarida Leite, Centro Hospitalar Tâmega e Sousa
Ana Luísa de Carvalho, Hospital de Braga
Albina Silva, Hospital de Braga
Dinis Sousa, Hospital de Braga
Nicole Silva, Hospital de Braga
Joana Alves, Hospital de Braga
João Fernandes, Hospital de Braga
Almerinda Barroso Pereira, Hospital de Braga

Palavras-chave: Sepsis neonatal, bacteria multirresistente, fosfomicina

Introdução: A sepsis neonatal é uma das principais causas de mortalidade e morbilidade. O surgimento de estirpes bacterianas multirresistentes conduz à necessidade de adaptar os atuais esquemas terapêuticos. A reutilização de bactericidas antigos é uma das possíveis soluções.
Descrição: Recém-nascido sexo masculino, prematuridade 31 semanas 5 dias. Gravidez vigiada, sem intercorrências. Parto eutócico, IA7/9/10, 1990g. Mãe rastreio CRE negativo. Risco infecioso: prematuridade espontânea, RBA>48h, corioamniotite e funisite agudas. À admissão estabilidade hemodinâmica, térmica e glicémica. DMH, nCPAP D1-D7 de vida, FiO2 máx 30%. Iniciou ampicilina e gentamicina. Rastreios sépticos negativos. D2 colocou CEC, iniciou APT e nutrição trófica com leite materno, tolerância irregular. D3-4 agravamento clínico e analítico (PCR 120mg/L, procalcitonina 179ng/mL e plaquetas 51000/uL). Liquor com pleocitose e hipoglicorraquia, colheu zaragatoa retal para CRE e alterou antibioterapia para amicacina e vancomicina. D5 zaragatoa rectal e hemocultura positivas a Klebsiella Oxytoca produtora de carbapenemases KPC. Repetição rastreio CRE materno negativo. Associou antibioterapia com ceftazidima/avibactam, durante 24h, por antibiograma com resistência. D6 lesão tibiotársica em local de cateter periférico, evoluindo para celulite com conteúdo purulento, isolada a mesma bactéria. D9 ecografia transfontanelar compatível com ventriculite. D11 alteração do antibiograma com resistência a todos os beta lactamicos, incluindo ceftazidima/avibactam e à amicacina e gentamicina; sensível a colistina e fosfomicina. Substituiu CEC e alterou terapêutica para colistina e fosfomicina, com melhoria clínica e analítica progressiva. O exame microbiológico do LCR foi negativo. D38 RMN cerebral sem alterações, completou 4 semanas de antibioterapia com colistina e fosfomicina. Alta clinicamente estável. Atualmente 4 meses, crescimento e desenvolvimento adequado, avaliação oftalmológica e auditiva normal.
Conclusão: A fosfomicina é uma opção terapêutica a valorizar no futuro, principalmente em infeções causadas por estirpes multirresistentes e quando utilizada em terapias combinadas. Neste doente permanece a dúvida sobre o momento e modo de infeção com Klebsiella Oxytoca multirresistente.

PO nº 61

**Evolução das práticas de ventilação numa unidade de cuidados intensivos neonatais durante 2 décadas**

Catarina Cordeiro - Departamento Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Carolina Folques - Departamento Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Ana Lopes Dias - Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal
Carlos Lemos - Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal
Adelaide Taborda - Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Portugal

Palavras-chave: ventilação, displasia broncopulmonar, prematuridade

Introdução: A ventilação invasiva (VI) é um fator de risco major para displasia broncopulmonar (DBP). Nas últimas décadas tem-se preferido práticas de ventilação menos agressivas, aumentando a ventilação não invasiva (VNI), principalmente nos recém-nascidos (RN) grandes prematuros.
Objetivos: O objetivo primário foi verificar se os métodos ventilatórios utilizados na Unidade de Cuidados Intensivos (UCIN) refletem maior uso de VNI, de acordo com as recomendações internacionais. O objetivo secundário foi avaliar a taxa de morbimortalidade e sua evolução com as práticas ventilatórias utilizadas.
Métodos: Estudo retrospetivo, observacional e unicêntrico que incluiu RN com idade gestacional (IG)<32 semanas internados numa UCIN nível III que necessitaram de suporte ventilatório. Foi realizada uma análise mais detalhada incidindo sobre os RN com IG<28s. A análise estatística foi realizada no SPSS® v.28, significância p<0.05.
Resultados: Nos 20 anos estudados, houve 737 RN (71,5%) com <32 semanas ventilados. A VNI foi utilizada como método ventilatório inicial em 36% na 1ª década e 59% na 2ª década (p<0,001). No grupo dos RN com IG<28s (N=249), 92,8% fizeram VI na 1ª década e 81,5% na 2ª década (p=0,007) com duração mediana de 77 (AIQ 26-288) vs. 72 (AIQ 15-181) horas. Verificou-se que 15,2% fizeram VNI como método ventilatório inicial na 1ª década e 31,5% na 2ª (p=0,002). Realizaram corticoides pós-natais 27,4% na 1ª década e 20,2% na 2ª (p=0,180) e diuréticos 13,6% na 1ª e 45,2% na 2ª (p<0,001). Relativamente às complicações verificou-se: DBP em 5,9% na 1ª década vs. 12,9% na 2ª (p=0,065); hemorragia perintraventricular com enfarte 4,8% vs. 8,1% (p=0,294) e leucomalácia 8% vs. 3,2% (p=0,102).
Conclusões: Verificou-se uma diminuição da VI e aumento da VNI, de acordo com as recomendações. Apesar do aumento da VNI, não se assistiu a uma melhoria das taxas de DBP, o que pode refletir a necessidade de se utilizar outras estratégias.

PO nº 62

**Teratoma Intracraniano Congénito - a propósito de um Caso Clínico**

Aida Correia de Azevedo, Departamento de Neonatologia, Centro Hospitalar Universitário de São João
Susana Nunes, Departamento de Hemato-Oncologia, Centro Hospitalar Universitário de São João
Henrique Soares, Departamento de Neonatologia, Centro Hospitalar Universitário de São João / Departamento de Ginecologia- Obstetrícia e Pediatria, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
Cristina Ferreras, Departamento de Neonatologia, Centro Hospitalar Universitário de São João

Palavras-chave: Hidrocefalia; Teratoma; Tumor congénito

INTRODUÇÃO:
Os tumores cerebrais congénitos (TCC) são extremamente raros e representam cerca de 2% de todos os tumores cerebrais diagnosticados em idade pediátrica, sendo os teratomas o tipo de TCC mais comum. Existem muito poucas opções de tratamento disponíveis e eficazes, pelo que o prognóstico é, no global, mau.
DESCRIÇÃO DO CASO:
Recém-nascida (RN) com 15 dias de vida, referenciada ao Serviço de Urgência por aumento progressivo do perímetro craniano, com um máximo de 5 cm e sinal ocular do "sol poente" no próprio dia. Sem história pré e pós-natal de relevo.
A tomografia computadorizada craniana revelou uma volumosa lesão ocupante de espaço, heterogénea, com 65,8 x 56,3 cm de maiores dimensões (fig. 1). O estudo analítico mostrou elevação da alfa-fetoproteína (AFP) 18.253,4 ng/mL e gonadotrofina coriónica humana (hCG) <1,2 mUI/mL, sem outras alterações de relevo. A análise do líquido cefalorraquidiano mostrou contagem de glóbulos brancos de 234/uL, eritrócitos 71700/uL, proteínas totais 13,39 g/L, $\beta$-hCG 3,67 mUI/mL e AFP 726,2 ng/mL. A biópsia da lesão confirmou o diagnóstico de teratoma imaturo suprasselar congénito. A RN foi submetida a procedimentos cirúrgicos vários para gestão da hidrocefalia e resseção parcial da lesão, e quimioterapia. No entanto, apesar de todas as intervenções, o tumor continuou a crescer e dado o estado irreversível da doença, optou-se por providenciar medidas de conforto ao bebé e apoio psicológico aos pais. A RN morreu 72 dias após o diagnóstico.
CONCLUSÃO:
Os teratomas intracranianos congénitos são extremamente raros. O tratamento destas situações é a resseção cirúrgica total. A impossibilidade de concretizar este tratamento sem morbilidade aceitável determina um prognóstico muito reservado dado que são tumores quimiorresistentes e a idade dos pacientes inviabiliza a possibilidade de radioterapia.

PO nº 63

**O que sabem os pais sobre o Rastreio Neonatal?**

Ana Sofia Martins Rodrigues - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave, Vila Nova de Famalicão, Portugal
Aida Correia de Azevedo - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave, Vila Nova de Famalicão, Portugal
Daniela Cerqueira - USF Esposende Norte, ACeS Cávado III - Barcelos / Esposende
Patrícia G. Pereira - USF Esposende Norte, ACeS Cávado III - Barcelos / Esposende
Susana Lopes - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave, Vila Nova de Famalicão, Portugal
Margarida Pessanha - USF Esposende Norte, ACeS Cávado III - Barcelos / Esposende

Palavras-chave: Rastreio Neonatal; Teste do pezinho; Prevenção; Questionário

Introdução: O Programa Nacional de Rastreio Neonatal (PNRN), vulgarmente conhecido como teste do pezinho, é um programa de saúde pública de prevenção secundária, permitindo o diagnóstico precoce de certas patologias e, assim, iniciar atempadamente o tratamento. O principal objetivo deste estudo foi determinar o conhecimento dos pais sobre o PNRN, perceber as principais lacunas e implementar estratégias para melhorar a literacia em saúde.
Métodos: Estudo descritivo realizado numa unidade de saúde familiar durante 3 meses através da aplicação de um questionário elaborado pelos autores. Participaram no estudo todos os pais de lactentes com idade inferior ou igual a 6 meses, observados na consulta de vigilância.
Resultados: Obtivemos 76 participantes, maioritariamente casados/união de facto (71%), entre os 31 e 40 anos (53%) e com licenciatura/mestrado (47%) ou ensino secundário (41%). Cerca de 91% dos pais já tinha ouvido falar do PNRN, 80% considerou que é obrigatório, 71% identificou os dias da sua realização e 1/3 soube indicar o objetivo do rastreio. Dos participantes, 33% desconhecia o número de doenças rastreadas e 21% não foi capaz de selecionar uma única doença rastreada. As doenças mais frequentemente identificadas foram: fenilcetonúria (13%), fibrose quística (11%) e hipotiroidismo congénito (5%). Cerca de 34% referiu que o resultado do PNRN apenas se obtém através da leitura do código de barras, 13% apenas através de contacto telefónico (se positivo/duvidoso) e 28% considerou a junção das duas opções anteriores. Cerca de 70% gostaria ter recebido mais informações.
Conclusões: O PNRN permite a deteção pré-sintomática de 26 doenças. Não sendo obrigatório, torna-se necessário a compreensão das consequências que possam advir da sua não realização. Neste estudo, 9% dos pais nunca tinham ouvido falar do PNRN e a maioria desconhecia quais as doenças rastreadas. É de primordial importância a instrução da sociedade sobre o PNRN para uma decisão consciente.

PO nº 64

**Anticorpo anti-Jra: uma causa incomum de anemia fetal e neonatal**

Afonso Sousa. Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, CHULC
Madalena Correia Pires. Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, CHULC, EPE
Joana Borges. Unidade Funcional de Neonatologia, CHULC, EPE
Maria Inês Moser. Laboratório de Referência de Imunohematologia do Instituto 5 - Português do Sangue e da Transplantação de Lisboa, IPST, IP
Álvaro Cohen. Centro de Responsabilidade Integrado de Medicina e Cirurgia Fetal da Maternidade Dr. Alfredo da Costa, CHULC, EPE
Ana Alegria. Serviço de Imunohemoterapia Maternidade Dr Alfredo da Costa, CHULC, EPE

Palavras-chave: Anemia. Hemólise. Neonatal. Imunofenotipagem.

INTRODUÇÃO: A doença hemolítica do feto e do recém-nascido mediada por anticorpo anti-Jra é rara. Maioritariamente a evolução é favorável, não requerendo cuidados especiais. Excepcionalmente cursa com anemia grave, potencialmente fatal, podendo requerer transfusão fetal/neonatal.
DESCRIÇÃO: Primigesta de 27 anos, origem chinesa, BRh+, Beta-talassemia minor, sem história transfusional. Pesquisa positiva de anticorpos irregulares no primeiro trimestre. Referenciada no terceiro trimestre para centro de diagnóstico pré-natal, objectivando-se restrição do crescimento fetal (p3,7) e anemia fetal. Decidida realização de transfusão fetal de concentrado eritrocitário às 33 semanas. Identificaram-se anticorpos irregulares anti-eritrócito maternos tipo IgG2/4 contra antigénio de alta incidência e o fenótipo raro Jr(a-) e anti-Jra, no laboratório de referência.
Parto eutócico às 37 semanas. Recém-nascido masculino, índice de Apgar 9-9, 2290g, com palidez cutânea, sem sinais de discrasia hemorrágica. À admissão na unidade neonatal, verificou-se hemoglobina 11,9 g/dL, hematócrito 34,3%, reticulócitos 5,5%; BRh+, teste antiglobulina direto positivo fraco (IgG). Administrada imunoglobulina inespecífica (1 g/Kg) em D1-D2. Necessitou de fototerapia intensiva entre D1-3. Sem necessidade de terapêutica transfusional. Resultado de imunofenotipagem do recém-nascido confirmou Ag fenótipo Jr(a+). Alta em D5 para consulta de Neonatologia, medicado com suplementação oral de ferro e ácido fólico. No follow-up, valor mínimo de hemoglobina de 8,1 g/dL aos 3 meses de idade. Aos 9 meses, hemoglobina 10,1 g/dL, VGM 60,5 fL com doseamento de fracções de hemoglobina com HbA2 de 5,1%, sugerindo também Beta-talassemia minor.
CONCLUSÃO: O antigénio Jra tem prevalência superior a 99% na população, existindo, contudo, o fenótipo Jr(a-) no Extremo Oriente. Embora a maioria dos indivíduos Jr(a-) seja de origem japonesa, este caso surgiu numa família chinesa. Apesar da hemólise ligeira, foi necessária imunoglobulina e fototerapia intensiva. Os crescentes fluxos de imigração de países com diferentes prevalências fenotípicas requerem atenção, face aos fenótipos mais raros, exigindo antecipação de necessidades terapêuticas pré e pós-natais.

PO nº 65

**Trombocitopenia aloimune: a importância da história familiar**

Andreia Marinhas - Serviço de Cuidados Intensivos Neonatais, Pólo B – Centro Hospitalar Universitário de Coimbra
Luana Silva - Serviço de Cuidados Intensivos Neonatais, Pólo B, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra
Mariana Flórido - Serviço de Cuidados Intensivos Neonatais, Pólo B, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra; Serviço de Pediatria, Hospital Distrital da Figueira da Foz
João Neves - Unidade de Cuidados Neonatais, Hospital de Abrantes, Centro Hospitalar do Médio Tejo
Teresa Sevivas - Serviço de Imunohemoterapia, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Sara Figueiredo - Serviço de Cuidados Intensivos Neonatais, Pólo B, Centro Hospitalar Universitário de Coimbra

Palavras-chave: trombocitopenia aloimune, trombocitopenia neonatal

INTRODUÇÃO: A trombocitopenia aloimune fetal/neonatal (TAFN) é a principal causa de trombocitopenia grave isolada em recém-nascidos de termo. Objetivo: descrever 2 casos de TAFN em 2 irmãos com aloimunização ao antigénio plaquetário humano (HPA)-15.
DESCRIÇÃO: Caso 1 – Recém-nascida, sexo feminino, fruto de gestação vigiada, com ecografias pré-natais e hemogramas maternos normais. Antecedentes familiares: irmão de 1 ano saudável. Nasce por parto distócico por ventosa, às 38 semanas, sem necessidade de reanimação. Observado exantema petequial cutâneo-mucoso (tronco, membros e palato) na primeira avaliação clínica. Às 24h de vida evidenciada trombocitopenia (21000/uL) que agravou (9000/ul) 5h após a primeira avaliação. Realizada transfusão de plaquetas e administração de imunoglobulina endovenosa com boa resposta. Teve alta aos 14 dias de vida com 206000/uL plaquetas. Ecografia-transfontanelar normal. Confirmada TAFN por incompatibilidade do HPA-15 (RN 15 a/b versus mãe 15 a/a).
Caso 2 – Recém-nascido, sexo masculino, terceiro filho de mãe tratada com imunoglobulina semanal desde as 18 semanas de gestação. Parto às 33 semanas, após protocolo de maturação pulmonar com betametasona, por cesariana, por restrição de crescimento fetal, com necessidade de ventilação com pressão positiva. Peso ao nascimento de 1435g e exame objetivo normal. Internamento em Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais pela prematuridade e baixo peso. Exantema petequial no dorso no 1º dia de vida. Hemograma realizado após o nascimento com trombocitopenia grave (11000/uL). Realizou duas transfusões de plaquetas (1º e 4º dias de vida) e uma administração de imunoglobulina endovenosa (3º dia de vida), com boa reposta. À data da alta (14 dias de vida), sem exantema, apresentava 253000/uL plaquetas. Ecografia-transfontanelar sem hemorragia. Confirmada TAFN, tendo o mesmo genótipo que a irmã.
DISCUSSÃO / CONCLUSÃO: A TAFN pode ocorrer mesmo após tratamento adequado na gravidez. É necessária vigilância apertada no caso de história familiar conhecida e tratamento precoce de forma a evitar complicações graves.

PO nº 66

**Estenose Congénita da Abertura Piriforme: uma causa a conhecer de obstrução nasal no recém-nascido - Descrição de dois casos**

Rita Aldeia da Silva - Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Mariana Leitão Santos - Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Sofia Ferreira - Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Filipa Raposo - Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Ana Menezes - Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital de Braga
Daniela Ribeiro - Serviço de Otorrinolaringologia, Hospital de Braga
Albina Silva - Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Almerinda Pereira - Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Serviço de Pediatria, Hospital de Braga

Palavras-chave: Estenose; Piriforme; Obstrução nasal

INTRODUÇÃO

A estenose congénita da abertura piriforme (ECAP) é uma causa rara de obstrução nasal no recém-nascido (RN). A gravidade dos sintomas está dependente do grau de estenose do orifício piriforme. A etiopatogenia exata não está definida e pode surgir isoladamente ou associada a outras malformações craniofaciais.

DESCRIÇÃO

Caso 1 – RN, sexo feminino, de termo, parto eutócico e índice Apgar 10/10/10. Internamento na Unidade de Cuidados Especiais Neonatais (UCEN) no segundo dia de vida por obstrução nasal, taquipneia e dificuldades alimentares. Observada por ORL, realizou nasofibroscopia que evidenciou permeabilidade nasal e coanal. Teve alta após melhoria da sintomatologia. Reinternado aos 21 dias de vida por agravamento da obstrução nasal, sinais de dificuldade respiratória e episódio de cianose. Realizada TC dos seios perinasais que mostrou a existência de mega incisivo único central e confirmou a ECAP (abertura inferior a 5 mm), que foi corrigida cirurgicamente.

Caso2- RN, sexo masculino, gravidez gemelar de termo, parto eutócico e índice Apgar 9/10/10. Ao exame objetivo apresentava dente incisivo. No primeiro dia de vida por obstrução nasal moderada, taquipneia e dificuldades alimentares, foi avaliado por ORL e internado na UCEN. Realizou nasofibroscopia, verificada estenose das fossas nasais. Por suspeita de ECAP, realizou TC dos seios perinasais que confirmou o diagnóstico. Realizada correção cirúrgica no oitavo dia de vida. Realizou RMN, que excluiu defeitos da linha média. Tem em curso estudo genético.

Ambos os casos apresentaram resolução da sintomatologia e são seguidos em consulta de Neonatologia e ORL. Apresentam desenvolvimento psicomotor adequado.

DISCUSSÃO

Descrevem-se dois casos de ECAP com sintomatologia semelhante. O reconhecimento rápido desta entidade rara é fundamental para a prevenção de consequências graves. A correção cirúrgica parece ser a mais eficaz. Devem ser excluídos outras anomalias congénitas, tendo em conta sua a associação.

PO nº 67

**Conjuntivite neonatal - um agente atípico**

Joana Machado Morais - Hospital Pedro Hispano, ULSM
Isabel Martins - Hospital Pedro Hispano, ULSM
Maria José Costa - Hospital Pedro Hispano, ULSM
Catarina Viveiros - Hospital Pedro Hispano, ULSM

Palavras-chave: Conjuntivite neonatal; E. coli; risco infecioso

Introdução
A conjuntivite neonatal define-se por uma inflamação da conjuntiva diagnosticada nos primeiros 28 dias de vida, sendo as suas principais causas as infeções bacterianas e víricas.
Descrição
Recém-nascido (RN) de termo, sexo masculino, fruto de gestação única e vigiada. Intercorrências: infeção do trato urinário (ITU) a E. coli no 2º trimestre de gestação com urocultura de controlo negativa. Sem fatores de risco infecioso. Parto distócico (ventosa), índice de Apgar 9/10/10 e somatometria adequada à idade gestacional.
Em D2 de vida, surgimento de exsudado ocular amarelado exuberante à esquerda. Colhido exsudado ocular para estudo microbiológico. Estudo analítico sem elevação dos parâmetros inflamatórios. Administrada uma dose única de cefotaxima e azitromicina tópica durante 6 dias. Isolamento de E. coli, resistente à amoxicilina/ácido clavulânico no exame bacteriológico do exsudado ocular. Hemocultura e pesquisa de N. gonorrhoeae e C. trachomatis por PCR no exsudado ocular negativas. Associada gentamicina à antibioterapia tópica com melhoria clínica significativa.
Discussão / Conclusão
Apesar da profilaxia na 1ª hora após o nascimento, a conjuntivite continua a ser uma causa de morbilidade neonatal, afetando 1 a 2% dos recém-nascidos. A infeção é frequentemente adquirida através do canal de parto, por contacto direto. Apesar de ser um dos principais agentes causadores de sépsis neonatal, a E. coli raramente é um agente implicado na conjuntivite neonatal num RN de termo. Desconhecendo-se o risco de disseminação para outras localizações, seria importante incluir nas guidelines existentes uma abordagem específica para este agente. Com este caso salienta-se a importância de manter um elevado índice de suspeição relativamente aos antecedentes maternos de forma a otimizar a abordagem ao recém-nascido com doença infeciosa.

PO nº 68

**Exantema no recém-nascido – Descrição de um caso clínico**

Rita Lages Pereira - Serviço de Pediatria, Hospital de Braga
Sofia Ferreira - Serviço de Pediatria, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Hospital de Braga
Filipa Neiva - Serviço de Pediatria, Unidade de Gastroenterologia Hepatologia e Nutrição Pediátrica, Hospital de Braga
Almerinda Pereira - Serviço de Pediatria, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Hospital de Braga
Liliana Pinheiro - Serviço de Pediatria, Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Hospital de Braga

Palavras-chave: Alergia à Proteína do Leite de Vaca; Exantema; Reações IgE mediadas

INTRODUÇÃO:
No recém-nascido (RN) os exantemas são comuns e na maioria dos casos benignos e transitórios. No entanto, alguns necessitam de uma avaliação adicional, principalmente quando associados a outros sinais e sintomas. Uma história clínica detalhada é importante na orientação do diagnóstico.
DESCRIÇÃO:
RN, 24 dias, sexo masculino, sem antecedentes perinatais relevantes, recorreu à urgência por exantema disperso, há uma semana e agravamento no dia anterior, associado a edema das mãos e pés e dois episódios de vómito. Sem febre ou outra sintomatologia associada. Início de fórmula láctea uma semana antes por má progressão ponderal. História familiar de atopia. Ao exame objetivo discreto edema e eritema das mãos, pés, tornozelo e cotovelo, sem limitação da mobilidade, e exantema macular disperso. Hemoleucograma adequado, função renal normal e ionograma equilibrado, sem marcadores inflamatórios aumentados. Admitida a hipótese de Alergia à Proteína do Leite de Vaca (APLV), iniciou suplementação com fórmula extensamente hidrolisada (EH) mantendo leite materno. Internamento para avaliar resposta. Durante o internamento resolução progressiva das queixas, boa tolerância à fórmula EH e boa evolução ponderal. Posteriormente confirmação laboratorial com IgE total aumentada (155UI/mL) e RAST-IgE Beta-Lactoglobulina classe IV (26.80 KU/L). Mantém seguimento em consulta de gastroenterologia pediátrica e neonatologia, com boa evolução.
DISCUSSÃO/CONCLUSÃO:
A APLV é uma alergia alimentar comum no primeiro ano de vida. Os sintomas associados são diversos e dependem do mecanismo envolvido, podendo ser IgE/não-IgE mediados. A clínica pode ter início após a substituição da amamentação por fórmula. A manifestação mais comum nesta faixa etária é a presença de sangue nas fezes, na proctocolite alérgica induzida por proteína alimentar. No entanto, a ocorrência repetida de exantema após a ingestão é sugestiva de APLV. Os autores pretendem alertar para a diversidade de manifestações possíveis na APLV, destacando a importância de uma boa história clínica para a suspeição deste diagnóstico.

PO nº 69

**Duplo arco aórtico – uma causa de estridor no recém-nascido a não esquecer**

Inês Gameiro - Serviço Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Teresa Botelho - Serviço Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Diogo Faim - Serviço de Cardiologia Pediátrica – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
António Pires - Serviço de Cardiologia Pediátrica – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Joaquim Tiago - Serviço de Cardiologia Pediátrica – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
Patrícia Lapa - Serviço Neonatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Palavras-chave: Estridor, DDA, RN

Introdução
O duplo arco aórtico(DAA) é uma anomalia congénita rara. Resulta da falha da regressão dos quartos arcos aórticos, direito e esquerdo, durante o desenvolvimento embrionário, que formam um anel vascular em redor da traqueia e do esófago, podendo causar sintomas compressivos.
A maioria dos doentes é sintomática na infância, mas a presença de sintomas ao nascimento é menos frequente.
Descrição
Recém-nascido(RN) do sexo masculino, fruto de gravidez vigiada, com diagnóstico pré-natal às 17sem de DAA predominante à direita. Biópsia das vilosidades coriónicas(13sem) com Array-CGH normal.
Parto por cesariana urgente por sofrimento fetal agudo. RN de termo e leve para a idade gestacional. Necessidade de reanimação superficial(índice Apgar 5/8/8) com boa resposta, mas por agravamento dos sinais de dificuldade respiratória(SDR) e síndrome de aspiração meconial(SAM) necessitou de intubação e administração de surfactante. Avaliação por cardiologia(D0) confirmou DAA, ambos permeáveis, e revelou hipertensão pulmonar moderada.
Em D2, ficou em ventilação não invasiva, mantendo SDR moderado, estridor e auscultação pulmonar alterada (aumento do tempo expiratório, sibilos). Em D6 por agravamento clínico(apneias e estridor bifásico) foi reentubado.
Por suspeita de compressão traqueal pelo DAA, realizou Angio-TC torácica que confirmou compressão(3,5x1,5mm menor calibre) abaixo do tubo endotraqueal.
A D20, submetido a laqueação e excisão do arco aórtico esquerdo e do canal arterial.
A D22 ficou em respiração espontânea em ar ambiente, sem SDR ou estridor. O pós-operatório foi complicado com quilotórax a D25.
Discussão
A presença de estridor nas primeiras horas de vida deve evocar a suspeita de compressão da via aérea por um anel vascular.
Neste caso, apesar de existir o diagnóstico pré-natal de DDA, a ocorrência de SAM, mascarou e atrasou o diagnóstico.
O tratamento é cirúrgico, podendo persistir alguns sintomas por desenvolvimento anormal das cartilagens traqueais. A lesão do ducto torácico resultando em quilotórax é uma complicação descrita do procedimento cirúrgico.

PO nº 70

**Gémeos heteropagus epigástricos. A importância da abordagem multidisciplinar**

Daniel Virella, Unidade Funcional de Neonatologia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central
Filipa Marujo, Área de Pediatria Médica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.
Sofia Mourão, Cirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.
Petra Loureiro, Cardiologia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.
Leonor Ferreira, Centro de Responsabilidade Integrada de Diagnóstico Prénatal, Maternidade Doutor Alfredo da Costa, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.
Rui Alves, Cirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central.

Palavras-chave: Gémeos heteropagus epigástricos; cardiopatia; onfalocelo; multidisciplinariedade.

Introdução. Gémeo heterópago (anteriormente "gémeo parasita") é uma forma muito rara de gémeos siameses assimétricos (1:1.000.000 nascimentos). São gémeos monocoriónicos, maioriamente monoamnióticos. Postula-se que o gémeo heterópago resulta de um evento isquémico seletivo in utero, com morte e reabsorção parcial de um dos gémeos, originando um gémeo incompleto "parasita" ligado a um gémeo totalmente desenvolvido ("autosite"). O "parasita", habitualmente acardíaco e anencefálico, depende totalmente do hospedeiro para crescer; tipicamente apresenta membros inferiores, tronco e, por vezes, extremidades superiores displásicas, com pouco ou nenhum movimento, assim como órgãos intra-abdominais rudimentares.
Descrição. Gestação monocoriónica biamniótica, fruto de fertilização in vitro com dador; diagnóstico às 29 semanas de onfalocelo e comunicação interventricular na segunda gémea. Cesariana às 36 semanas. A segunda gémea, de 3250g, era um caso de gémeos heterópagos epigástricos com gémeo parasita acardíaco e anencefálico. O procedimento de separação foi realizado com éxito em D3, após estudo anatómico detalhado através de ecografia e angio-ressonância magnética. Iniciou nutrição entérica em D10, com progressão lenta. Desenvolveu insuficiência cardíaca congestiva em D16, controlada com terapêutica médica; transferida para Cardiologia Pediátrica em D34, passou para ambulatório em D45. Monitorização ecográfica transfontanelar sem alterações. Tem evoluído com estabilidade (medicada com furosemida, captopril e digoxina) e bom desenvolvimento. Necessitará de intervenção de cirurgia plástica na sutura abdominal.
Discussão/Conclusão: O onfalópago é a forma de apresentação mais comum em gémeos assimétricos, sendo mais típica a união a partir da região hipogástrica ou suprapúbica; a inserção epigástrica é menos frequente. Ressalta-se a importância da cardiopatia na evolução. Por se tratar de uma ocorrência tão complexa e rara, a abordagem é sempre um desafio para a equipa de cirurgiões pediátricos, neonatologistas e cardiologistas pediátricos, mostrando a importância, para a sua boa evolução, da articulação e da cooperação multidisciplinar no planeamento dos cuidados intensivos neonatais, peri-operatório, intervenção cirúrgica e acompanhamento subsequente.

PO nº 71

**Síndrome de Poland - apresentação neonatal atípica**

Inês Ferrão Fernandes; Serviço de Pediatria, Hospital de São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal, E.P.E
Raquel Almeida Branco (Serviço de Pediatria, Hospital de São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal, E.P.E)
Sofia Peças (Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Hospital de São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal, E.P.E)
Victor Hugo Neves (Serviço de Pediatria, Hospital de São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal, E.P.E)

Palavras-chave: Síndrome de Poland; Neonatologia; Malformação Musculo-esquelética

Síndrome de Poland é uma patologia congénita rara. A maioria dos casos é esporádica e tem incidência estimada de 1/30 000 nados-vivos, sendo mais prevalente no sexo masculino. O diagnóstico é clínico e baseia-se na hipoplasia assimétrica do músculo grande peitoral. Tipicamente localiza-se à direita e pode associar-se a braquissindactilia homolateral. Poderão coexistir outras malformações na caixa torácica, ossos longos, mama, genitourinárias ou cardíacas.
Descreve-se o caso de um recém-nascido do sexo masculino, sem antecedentes familiares de relevo. Gestação de termo, vigiada, serologias e ecografias pré-natais sem alterações descritas. Parto por ventosa, com IA 8/9/10 e peso adequado à idade gestacional.
Apresentava risco infecioso por REBA de 20h e febre materna intraparto, tendo sido internado na Unidade de Cuidados Especiais Neonatais às 4h de vida por síndrome de dificuldade respiratória transitória. Ao exame objetivo destacava-se deformidade torácica à esquerda, hipoplasia do mamilo homolateral, braquidactilia na mão esquerda e implantação anómala do 5º dedo do pé, bilateralmente.
Realizou ecografia torácica, que descreve “assimetria no plano muscular torácico anterior” e radiografia da mão esquerda, com ausência da 3ª falange do 2º dedo, alterações compatíveis com Síndrome de Poland. Ecocardiograma apresenta “posição cardíaca com apéx mais mediano que o habitual por empurramento da grelha costal esquerda”. Avaliação analítica e ecografias transfontanelar, abdominal, renal e pélvica sem alterações.
O Síndrome de Poland possui uma apresentação fenotípica variada. Neste caso, existe envolvimento do músculo peitoral associada a deformidade do membro superior, representando uma forma parcial (tipo 2). Afeta o hemitórax esquerdo, sendo esta localização menos frequente.
Um elevado grau de suspeição clínica permite uma intervenção atempada para melhoria da qualidade de vida dos doentes, sendo necessária avaliação da função pulmonar, fisioterapia e, ocasionalmente, cirurgia para reconstrução da parede torácica. Dada a alteração física visível, é igualmente importante o acompanhamento psicológico precoce.

PO nº 72

**Disgenesia tubular renal em recém-nascido com duplicação 1q**

Filipa Costa Martins, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN) – Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Neonatais – Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN) – Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto)
Liliana Pinho, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN) – Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Neonatais – Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN) – Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto)
Céu Mota, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN) – Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Neonatais – Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN) – Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto)
Cláudia Falcão Reis, Unidade de Genética Médica – Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães – Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto)
Ana Teixeira, Unidade de Nefrologia Pediátrica – Serviço de Pediatria – Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN) – Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto)
Paula Matos, Unidade de Nefrologia Pediátrica – Serviço de Pediatria – Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN) – Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto)
Umbelina Rocha, Serviço de Anatomia Patológica – Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto)
Elisa Proença, Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN) – Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Neonatais – Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN) – Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto)

Palavras-chave: Disgenesia tubular renal, anúria, oligohidrâmnios tardio, duplicação 1q

Introdução:
A disgenesia tubular renal (DTR) é uma anomalia rara e grave do desenvolvimento dos túbulos renais. Geralmente, associa-se a oligohidrâmnios tardio na gravidez, sequência de Potter e morte perinatal. Pode ser adquirida ou ter padrão autossómico recessivo, associado a mutações dos genes do sistema renina-angiotensina. O diagnóstico é confirmado histologicamente.
Descrição:
Recém-nascido 35s, sexo feminino, primeira filha de casal jovem, saudável, não consanguíneo. Gestação vigiada, sem intercorrências até às 31s, altura em que é detetado oligohidrâmnios e desaceleração do crescimento fetal. Cesariana eletiva às 35 semanas por oligohidrâmnios e restrição do crescimento fetal graves.
Índice Apgar 9/9, somatometria adequada à idade gestacional.
Ao exame objetivo, constatada hipotonia, fenótipo com estigmas dismórficos e características da sequência de Potter. Nas primeiras horas de vida, pneumotórax e hipotensão, tratados com ventilação não invasiva e reposição de volume.
Anúria não responsiva à furosemida, com ecografias renais mostrando apenas aumento da ecogenicidade renal, sendo colocada a hipótese de DTR. Em D3 iniciou diálise peritoneal (DP), complicada com fuga recorrente pelo local de inserção do cateter, complicações hemorrágicas e peritonite. Insuficiência renal sem resposta à DP, evolução para anasarca e óbito em D20. Rastreio de aneuploidias foi negativo; cariótipo revelou 46,XX,dup(1)(q24.1q25.1), correspondendo a trissomia parcial de novo do cromossoma 1; cariótipo dos pais normal. A duplicação do braço longo do cromossoma 1 foi confirmada por array-CGH, extensão de 9297Kb, classificada como variante de significado clínico incerto. A sequenciação completa do exoma (WES) não detetou outras alterações. O exame histológico confirmou o diagnóstico de DTR.
Discussão/conclusão:
O diagnóstico de DTR deve ser pensado perante quadro de anúria com rins estruturalmente normais na ecografia, especialmente se associado a instalação de oligohidrâmnios no último trimestre. Não estão

descritos na literatura casos de DTR associada a duplicação do cromossoma 1, no entanto há poucos casos relatados com caracterização genética.

PO nº 73

**Diagnóstico rápido de craniossinostose sindromática – a propósito de 2 casos clínicos**

Sofia Aires, Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos – Centro Materno Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto, Portugal
Catarina Freitas, Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos – Centro Materno Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto, Portugal
Filipa Miranda, Unidade de Neonatologia, Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal
Marta Ayres Pereira, Unidade de Neonatologia, Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Tâmega e Sousa, Penafiel, Portugal
Ana Miguel Capela, Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães (CGMJM), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto, Portugal
Isabel Marques, Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (CGMJM), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto, Portugal;
UMIB - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; ITR - Laboratório para a Investigação Integrativa e translacional em Saúde Populacional, Porto, Portugal
Rosário Santos, Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães (CGMJM), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto, Portugal
Isabel Marques, Unidade de Genética Molecular, Centro de Genética Médica Doutor Jacinto Magalhães (CGMJM), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto, Portugal;
UMIB - Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédica, ICBAS – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Porto, Portugal; ITR - Laboratório para a Investigação Integrativa e translacional em Saúde Populacional, Porto, Portugal
Cláudia Falcão Reis, Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães (CGMJM), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto, Portugal; Life and Health Sciences Research Institute (ICVS), School of Medicine, University of Minho, Braga, Portugal;ICVS/3B's - PT Government Associate Laboratory, Braga/Guimarães, Portugal
Céu Mota, Unidade de Neonatologia do Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos – Centro Materno Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto), Porto, Portugal

Palavras-chave: craniossinostose, Apert, Pfeiffer

Introdução
As craniossinostoses primárias ocorrem em várias síndromes genéticas e apresentam malformações craniofaciais características. Um dos genes envolvido é o FGFR2, responsável pelas síndromes de Apert e de Pfeiffer.
Descrição dos casos:
Dois recém-nascidos (RN) pré-termo com diagnóstico pré-natal de ventriculomegalia às 22 e 20 semanas (RN 1 e 2, respetivamente), tendo os pais recusado amniocentese. Pais saudáveis, não consanguíneos e sem história familiar de anomalias congénitas. Nascimento às 34 e 33 semanas. Ao exame físico, RN 1 com turricefalia e fronte proeminente, diátese da sutura sagital e fontanelas muito amplas, crista coronal bilateral, baixa implantação dos pavilhões auriculares, retrognatia, dedos das mãos em pinça e sindactilia de mãos e pés. O RN 2 apresentava diátese de suturas e fontanelas amplas, turricefalia, fronte proeminente, achatamento do andar médio da face, ponte nasal larga e polissindactilia bilateral das mãos e pés. Em ecografia transfontanelar, ambos apresentaram dilatação triventricular, ausência de cavum do septo pelúcido e hipoplasia dos lobos temporais associada a enrolamento anómalo dos hipocampos.

Resultado de sequenciação de Sanger do gene FGFR2 obtido em 2 dias detetou a variante patogénica c.758C>G (p.Pro253Arg) de novo no RN 1 e a variante c.755C>G (p.Ser252Trp) de novo no RN 2, ambas em heterozigotia, confirmando o diagnóstico de Síndrome de Apert/Síndrome de Pfeiffer.

Conclusão:

As síndromes de Apert e de Pfeiffer apresentam características fenotípicas semelhantes, com algumas variantes em comum, sendo, nestes casos, o diagnóstico definitivo clarificado com a evolução clínica. Nos casos apresentados, o célere diagnóstico foi possível através da realização de um teste rápido dirigido aos genes FGFR2 e FGFR3 recentemente implementado na nossa instituição. O diagnóstico atempado nestas situações permite estabelecer uma abordagem individualizada precocemente, assim como o aconselhamento genético dirigido aos pais.