

paliativos (PCP), iniciado em 2005. Consiste na prestação de cuidados holísticos, através da elaboração de um plano individual de cuidados, educação do auto-cuidar e colaboração com as unidades de saúde do local de residência (hospital e/ou centro de saúde – equipa de cuidados continuados / paliativos). Esta colaboração é imprescindível dada a grande dispersão geográfica da residência dos nossos doentes (cerca de 150 novos casos/ano até aos 16 anos de idade). **Métodos e Resultados:** Revisão retrospectiva dos processos das crianças falecidas nos últimos 5 anos (2007-2011), identificadas na nossa base de dados. Ocorreram 160 mortes (56% sexo masculino), idade média 9.2a (0-24). Diagnóstico: 45% tumores sólidos (TS), 31% sistema nervoso central (SNC) e 24% hematológicos (H). 17% das mortes foram agudas (excluídas da análise). Das 133 mortes por doença progressiva (DP) 56% ocorreram no serviço, 24% noutros hospitais, 19% em casa, 1% desconhecido. O PCP levou a um aumento de 2.1x da probabilidade de morrer em casa (27.5 vs 12.8%) e de 3.8x de morrer no hospital da área de residência (31.9 vs 8.5%). Para as crianças que morreram no serviço a duração do último internamento foi em média de 12.3d (0-75); as envolvidas no PCP estiveram internadas em média 6.4d (0-24) e as não envolvidas 15.6d (0-75). O apoio psicológico (criança e família) foi 1.6 vezes mais aceite nos casos envolvidos no PCP, em especial para as mães (80 vs 58%). As crianças dos PALOPs tiveram maior probabilidade de morrer de DP (90%) e no Serviço (85%) devido à falta de apoios familiares, sociais e económicos. **Conclusão:** O envolvimento no PCP duplicou a probabilidade de morte em casa e aumentou o tempo de cuidado domiciliário, diminuindo significativamente a duração do último internamento no nosso Serviço. Para outras crianças representou a possibilidade de serem cuidadas em parceria com e falecer no hospital da área de residência, mantendo assim a proximidade da família e amigos. Estes resultados comprovam algumas das vantagens da abordagem paliativa - prestação coordenada de cuidados multidisciplinares partilhados com a comunidade, com o objectivo de melhorar a qualidade de vida da criança com doença incurável e sua família.

Palavras-chave: cuidados paliativos, domicílio, cancro, morte

PAS14 (13SPP-18901) - HIPERCOLESTEROLÉMIA FAMILIAR: EM CADA AMOSTRA SANGUÍNEA UMA OPORTUNIDADE DIAGNÓSTICA

Luísa Martins¹; Rita Lourenço²; Ana Beatriz Fraga¹; Juan Gonçalves¹; João Anselmo³; Ana Medeiros⁴; Mafalda Bourbon¹; Rui César³; Carlos Pereira Duarte¹

1- Serviço de Pediatria do Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, São Miguel, Açores; 2- Serviço de Pediatria do Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, São Miguel, Açores; 3- Serviço de Endocrinologia do Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada, São Miguel, Açores; 4- Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, Lisboa

Introdução: A Hipercolesterolemia Familiar (HF) é uma doença hereditária autossómica dominante com uma incidência estimada de 1:500 na sua forma heterozigótica. Caracteriza-se pela existência de níveis de colesterol muito elevados, habitualmente superiores a 300 mg/dl, e que são evidentes desde os primeiros dias de vida. A ausência de um programa de rastreio universal faz do diagnóstico precoce um desafio sobretudo durante a idade pediátrica. O presente trabalho integra-se no Estudo Português de Hipercolesterolemia Familiar e tem como objectivo caracterizar do ponto de vista clínico, laboratorial e genético uma família com HF. **Caso clínico:** Jovem do sexo masculino de 19 anos seguido em consulta de endocrinologia pediátrica desde os 13 anos por apresentar, em avaliação laboratorial de rotina, colesterol total de 319 mg/dL. História familiar de hipercolesterolemia (colesterol acima de 290 mg/dL) em cinco familiares em primeiro grau, com manifestações clínicas como arco corneano, xantelasmas e ainda morte prematura por enfarte agudo do miocárdio aos 51 anos (avó materna). O estudo genético identificou uma mutação heterozigótica C371X do gene que codifica o receptor LDL (RLDL) no caso índice e familiares directos. Trata-se de uma mutação “nonsense” descrita pela primeira vez na população portuguesa e que condiciona uma redução de 50% no número de receptores de LDL (Haploinsuficiência). **Conclusão:** Nas idades pediátricas, face à ausência de sinais clínicos, a história familiar e o doseamento oportunístico do colesterol sérico, isto é em amostras colhidas por outras razões, assumem-se como as duas abordagens fundamentais no diagnóstico de HF. As medidas dietéticas e a promoção de estilos de vida saudáveis são as intervenções de primeira linha que devem ser reforçadas perante a confirmação de HF em idade pediátrica. As terapêuticas farmacológicas são ainda tema de discussão

na comunidade científica, com resultados díspares relativamente à segurança (risco-benefício) da sua utilização em crianças pré-pubescentes.

Palavras-chave: Hipercolesterolemia familiar; mutação heterozigótica; haploinsuficiência; diagnóstico precoce.

PAS15 (13SPP-24592) - SÍNDROME DE PRADER-WILLI : CASO CLÍNICO

Ricardo Rangel¹; Rosa Pina²; Lurdes Lopes²

1- Hospital Curry Cabral; 2- Hospital D. Estefânia

O Caso: os autores apresentam o caso de um adolescente de 14 anos de idade (A), de antecedentes familiares (pais e irmão de 10 A) irrelevantes, com história de gestação vigiada, de 34 semanas, com movimentos fetais diminuídos. Ao nascer peso 2360g, comprimento 47cm, perímetro cefálico 34cm, Apgar 8/8; hipotonia marcada com necessidade de ventilação assistida durante 12h, e alimentação por sonda durante 10 dias. Às 3 semanas estudo genético concluiu pequena deleção intersticial no braço longo do cromossoma 15 (pontos de quebra 15q11.2 e 15q13), específica da Síndrome de Prader-Willi (SPW). Enviado à consulta de Endocrinologia Pediátrica aos 5 A: altura 103cm (-1.8SDs), 16.7Kg de peso (IMC 15.8 Kg/m² (P50-75)), idade óssea (IO) 3 anos, volume testicular (VT) 3ml. Conhecida início da marcha aos 21 meses e status pós-cirúrgico por criptorquidia bilateral aos 12M. Estatura média familiar estimada de 171.5cm. Escoliose ligeira. Aos 7A 110cm (-2SDs) de altura Velocidade de crescimento (VC) 7cm/A IO 6 anos, VT 5ml, P2. IMC 16.4 Kg/m² (P75). Perfil lipídico e prova de tolerância à glicose oral (PTGO) normais; TSH, FT4 e IGF1 normal. Ecografia testicular sem alterações. Prova de LHRH com resposta púbera. RMN crânio-encefálica sem alterações. Por puberdade precoce central inicia triptorrelina (3.75mg/mês), com VC 3cm/A até aos 13A. Aos 14A 147cm (-1.9SDs) de altura VC 3.1cm/A, IO 13.5A, VT 5ml, P2. IMC 21.8 Kg/m² (P75-85). Perfil lipídico e PTGO normais; TSH e IGF1 normal; HOMA inferior a 3. Escoliose com dupla curva torácica (26 e 30°). Polissonografia compatível com SAOS. Durante todo seguimento sem alterações do desenvolvimento, mantendo bom aproveitamento escolar. **Discussão:** a SPW trata-se de um distúrbio genético multissistémico complexo, secundário à não expressão paterna de alguns genes do cromossoma 15 (15q11-q13), com várias características fenotípicas, como hipotonia neonatal severa, hiperfagia, obesidade mórbida, baixa estatura, hipogonadismo, dificuldades de aprendizagem e distúrbios comportamentais ou psiquiátricos. Embora existam 4 diferentes subtipos genéticos, a variabilidade genotípica reflete-se sobretudo em diferenças comportamentais/psiquiátricas e características fenotípicas faciais. Os autores apresentam o caso de uma SPW com uma variabilidade fenotípica rara, caracterizada por um desenvolvimento estatura-ponderal atípico, com puberdade precoce associada, sem aparentes distúrbios comportamentais ou psiquiátricos, com boa aprendizagem, salientando-se ainda alterações na polissonografia apesar de IMC abaixo do P85.

Palavras-chave: Prader-Willi, puberdade, obesidade

PAS16 (13SPP-38593) - AVALIAÇÃO DE CRIANÇAS COM PUBERDADE PRECOCE CENTRAL IDIOPÁTICA NO FINAL DO TRATAMENTO COM AGONISTA DO LHRH

Filipa Inês Cunha¹; Maristela Margatho¹; Vivian Gonçalves¹; Rita Cardoso¹; Isabel Dinis¹; Alice Mirante¹

1- Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Diabetes e Crescimento do Hospital Pediátrico de Coimbra

Introdução: A puberdade precoce GnRH-dependente é caracterizada por progressão dos caracteres pubertários, aumento significativo da velocidade de crescimento (VC) e avanço desproporcional da idade óssea (IO), determinando uma redução da estatura final prevista. A idade de início é variável e em parte dependente da causa, embora nas meninas em 95% casos seja idiopática. Nos casos de progressão rápida o tratamento é feito com agonistas do GnRH. **Objectivos:** Avaliar os factores que influenciam a resposta ao tratamento com Agonista LHRH em crianças com puberdade precoce central idiopática (PPCI). **Material e métodos:** Estudo retrospectivo descritivo, com revisão dos processos de crianças seguidas na Consulta de Endocrinologia Pediátrica por PPCI que fizeram tratamento com agonista LHRH entre Dez/99 e Dez/09. Análise à data do diagnóstico e no final do tratamento. **Resultados:** Foram estudadas 26 meninas. Estatura alvo (EA) familiar média de 156,5±5,0cm, SDS médio EA