



# Livro de Resumo

## Reunião Anual da SEDP-SPP 2026

**Comissão Organizadora local:**

Inês Rua, Joana Serra Caetano,  
Rita Cardoso.

**Comissão Científica:**

Isabel Dinis, Ana Laura Fitas,  
Maria Adriana Rangel,  
Catarina Limbert,  
Cíntia Castro-Correia,  
Catarina Diamantino, Sofia Ferreira

**Júri de Prémios:**

Alice Mirante, Ana Antunes,  
Lurdes Sampaio

# 1. COMUNICAÇÕES ORAIS

## Carbohydrate Estimation Ability in Paediatric Patients with Type 1 Diabetes Mellitus and Their Caregivers

Joana Ventura Lourenço<sup>1</sup>, Inês Noites<sup>2</sup>, Manuel Lima Ferreira<sup>3</sup>, Ana Carolina Alves<sup>4</sup>, Íris Ascensão<sup>1</sup>, Adriana Rangel<sup>5</sup>, Sofia Ferreira<sup>1</sup>, Carla Costa<sup>6</sup>, Rita Santos Silva<sup>6</sup> e Cíntia Castro-Correia<sup>6</sup>

1 - Pediatria, ULS São João; 2 – Pediatria, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada; 3 - Serviço de Pediatria, ULS do Tâmega e Sousa; 4 - Serviço de Pediatria, ULS da Região de Leiria; 5 - Serviço de Pediatria, ULS Gaia-Espinho; 6 – Endocrinologia Pediátrica, ULS São João

**Introduction:** Accurate carbohydrate estimation is essential for safe and effective prandial insulin dosing in children and adolescents with type 1 diabetes mellitus (T1DM), yet the ability of patients and caregivers to perform this task without technological aids remains underexplored.

**Objectives:** To assess carbohydrate identification and estimation skills in paediatric T1DM patients and their caregivers, and to explore associated clinical and educational factors. To preliminarily evaluate ChatGPT 5.3 as a rapid carbohydrate-counting support tool.

**Methods:** Prospective observational study including 47 paediatric T1DM patients (median age at diagnosis 5 years) and their caregivers (39 patient responses, 8 caregiver responses; 44/47 using insulin pumps). A structured questionnaire assessed qualitative identification and quantitative estimation of carbohydrate content in individual foods, mixed meals, out-of-home meals, and food labels; mean error and daily systematic error were calculated. Group comparisons used Mann–Whitney U tests (patients versus caregivers) and Kruskal–Wallis tests (time since last nutrition consultation), and associations with time since diagnosis were analysed with Spearman correlation.

**Results:** Qualitative identification of carbohydrate-containing foods was high for most items (for example, spaghetti 89%, apple 87%), but substantially lower for some processed products (packaged minced meat 34%). Quantitative estimation showed wide variability, with mean errors ranging from +1.58 g for a breakfast meal to –42.56 g for a fast-food meal. Systematic daily errors were predominantly between –10 g and +10 g (n = 18). No statistically significant differences were found between patients and caregivers (U = 138.5; p = 0.627), across categories of time since last nutrition consultation (H = 2.187; df = 3; p = 0.534), or with time since diagnosis (ρ = –0.214; p = 0.149).

**Discussion/Conclusions:** Children and adolescents with T1DM and their caregivers generally recognize carbohydrate-containing foods but have difficulty with precise quantification, particularly for mixed dishes and out-of-home meals. Education should further emphasize interpretation of food labels for processed foods and highlight the risk of underestimating carbohydrate content in restaurant settings. Artificial intelligence tools such as ChatGPT may be useful for simpler meals but appear less reliable for processed foods and meals with highly variable portion sizes.

## Síndrome de Silver-Russell na Endocrinologia Pediátrica: o que esperar?

Cristel Gonçalves<sup>1,6</sup>, Catarina Guerreiro Ferreira<sup>2,6</sup>, Daniela Pestana<sup>3,6</sup>, Inês de Sousa Fontes<sup>4,6</sup>, Joana Vinhais<sup>5,6</sup>, Rita Pereira<sup>6</sup>, Francisco Caetano<sup>6</sup>, Cristiana Costa<sup>6</sup>, Ana Laura Fitas<sup>6</sup>, Catarina Diamantino<sup>6</sup>, Júlia Galhardo<sup>6</sup>, Lurdes Lopes<sup>6</sup>, Catarina Limbert<sup>6</sup>

- 1- Serviço de Pediatria, Hospital de Loures, ULS Loures Odivelas, Loures-Portugal
- 2- Serviço de Pediatria, Hospital de Faro, ULS Algarve, Faro-Portugal
- 3- Serviço de Pediatria, Hospital da Luz, Lisboa-Portugal
- 4- Serviço de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, ULS São José, Lisboa-Portugal
- 5- Serviço de Endocrinologia, Hospital das Forças Armadas-Pólo Lisboa, Lisboa-Portugal
- 6- Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Área de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, ULS São José, Lisboa-Portugal

1ª autora: Cristel Gonçalves, [cristel.s.goncalves@gmail.com](mailto:cristel.s.goncalves@gmail.com), +351926871905

**Introdução:** A Síndrome de Silver-Russell (SSR) é uma doença genética rara, caracterizada por restrição do crescimento pré e pós-natal. A terapêutica com hormona de crescimento (HC) está aprovada em Portugal para os casos de SSR no quadro da criança pequena para a idade gestacional.

**Objetivos:** Caracterizar os doentes com SSR seguidos numa Unidade de Endocrinologia Pediátrica e avaliar o impacto da HC na evolução auxológica e metabólica.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo e descritivo de doentes <18 anos, com diagnóstico de SSR e seguimento por baixa estatura num hospital terciário. Analisaram-se dados demográficos e antropométricos antes e sob terapêutica com HC, a idade ao diagnóstico e à data da primeira consulta, e os efeitos adversos. Resultados apresentados como mediana [mínimo;máximo].

**Resultados:** Foram incluídos 7 doentes, 5 do sexo masculino, com mediana de idade de 9 anos [3;14]. Quatro eram prematuros. A idade gestacional foi de 36 semanas [32;39], o peso ao nascer -3,42 SDS [-5,25;-0,52] e o comprimento de -3,30 SDS [-6,25;-1,21]. A idade à data da primeira consulta de Endocrinologia pediátrica foi de 1,9 anos [0,8;9,0] e ao diagnóstico de 1,8 anos [0,8;8,8]. As manifestações fenotípicas mais frequentes foram fácies triangular (6/7), macrocêfalia relativa (6/7) e bossas frontais (5/7). Observaram-se dificuldades alimentares em 5/7. Todos iniciaram HC, com idade de início de 4,7 anos [2,6;9,8], dose inicial de 30 µg/kg/dia [25;35], dose atual de 31,6 µg/kg/dia [13,9;35,9] e duração de 41 meses [6;101]. A estatura inicial foi de -4,02 SDS [-5,65;-2,52]. A estatura foi de -2,93 SDS aos 6 meses ( $\Delta$  +0,51 SDS), -2,52 aos 12 meses ( $\Delta$  +0,79 SDS) e aos 24 meses -2,38 SDS ( $\Delta$  +1,33 SDS). A variação do peso foi de +0,19, +0,40 e +0,72 SDS nos mesmos períodos. Não se verificaram casos de dislipidemia. Registaram-se efeitos adversos em 2/7: cefaleia e insulinoresistência, com suspensão do tratamento em 1 caso.

**Discussão/Conclusão:** Nesta coorte, o tratamento com HC associou-se a melhoria estaturoponderal. A interpretação dos resultados é limitada pela reduzida dimensão amostral e pela natureza retrospectiva do estudo. Estes dados reforçam a importância do diagnóstico precoce.

## Quando o cálcio falta: cinco histórias de um mineral essencial

Joana Fernandes<sup>1</sup>; Carolina Filipe Cunha<sup>1</sup>; Tânia Russo<sup>1</sup>; Andreia Ribeiro<sup>1</sup>; Susana Pacheco<sup>1</sup>; Ana Cristina Monteiro<sup>1</sup>

1- Departamento Pediatria, ULS Amadora-Sintra

Contactos 1º autor: [joana.c.fernandes@ulsasi.min-saude.pt](mailto:joana.c.fernandes@ulsasi.min-saude.pt); 967361815

### Introdução

A hipocalcémia pediátrica é uma emergência metabólica com etiologias diversas, sendo as mais frequentes o défice de vitamina D e hipoparatiroidismo. Do ponto de vista genético, a síndrome de deleção 22q11.2 (DiGeorge) é a causa mais comum, seguida do pseudohipoparatiroidismo (doença rara por resistência periférica à PTH). Apresentamos cinco casos que ilustram diferentes causas e formas de apresentação desta condição.

### Descrição

Os doentes tinham idades compreendidas entre os 3 meses e os 11 anos. A forma de apresentação incluiu tetania em dois casos (com sinais de Trousseau e Chvostek positivos), crises convulsivas em dois casos e espasmo das mãos num caso. Todos apresentavam hipocalcémia, com valores de cálcio total entre 4,6 e 8,7 mg/dL e de cálcio ionizado entre 0,6 e 0,79 mmol/L. O QTc encontrava-se prolongado em dois casos (469 ms e 551 ms), motivando monitorização em Unidade de Cuidados Intensivos e reposição endovenosa com gluconato de cálcio. Hiperfosfatémia estava presente em três casos (7,0–8,3 mg/dL). Três doentes apresentavam PTH elevada (99 e 299 pg/mL) e dois PTH diminuída (<2,4 e 11,9 pg/mL).

Do ponto de vista etiológico, identificou-se défice grave de vitamina D no lactente de 3 meses sem suplementação (25-OH-colecalciferol <3 ng/mL), com PTH reactivamente elevada e normalização progressiva com colecalciferol e carbonato de cálcio oral. Dois casos foram confirmados como pseudohipoparatiroidismo tipo 1B por MS-MLPA do gene *GNAS*, um deles apresentando na TC cranioencefálica (CE) calcificações nos globos pálidos e subcórtex frontal. Um caso foi assumido como hipoparatiroidismo no contexto de suspeita de síndrome de Fahr, com calcificações palidais bilaterais simétricas na TC-CE e história familiar positiva (bisavó e avó paternas), aguardando estudo genético. Por fim, um caso tem diagnóstico estabelecido de hipoparatiroidismo idiopático desde os 5 anos, associado a hipotireoidismo, com nefrocalcinose documentada por ecografia renal e níveis de PTH persistentemente suprimidos sob terapêutica. Todos os doentes foram medicados com carbonato de cálcio e calcitriol/colecalciferol e mantêm seguimento em consulta de Endocrinologia Pediátrica.

### Discussão

Estes casos ilustram a heterogeneidade etiológica e das manifestações clínicas da hipocalcémia pediátrica, reforçando a importância de uma abordagem sistemática, da investigação genética dirigida e do seguimento multidisciplinar.

## Casuística de Diabetes Mellitus Tipo 1: Análise da Consulta de Endocrinologia Pediátrica em 2025 num Hospital Terciário

Rita Salgueiro<sup>1,2</sup>, Filipa de Miranda Santos<sup>1,3</sup>, Inês Rua<sup>1</sup>, Joana Serra Caetano<sup>1</sup>, Rita Cardoso<sup>1</sup>, Isabel Dinis<sup>1</sup>, Cristina Gomes<sup>1</sup>, Rita Capitão<sup>1</sup>, Lina Aveiro,<sup>1</sup> Nanci Batista<sup>1</sup>, Filomena Freitas<sup>1</sup>, Alice Mirante<sup>1</sup>

1 - Endocrinologia Pediátrica, Hospital Pediátrico, ULS de Coimbra. 2 – Serviço de Pediatria, ULS da Guarda, 3 – Serviço de Pediatria, Hospital São Francisco Xavier, ULS Lisboa Ocidental

Contactos 1º autor: [ana.salgueiro@ulsguarda-min-saude.pt](mailto:ana.salgueiro@ulsguarda-min-saude.pt); 911966209

**Introdução:** A diabetes mellitus tipo 1 (DM1) é uma patologia crónica complexa que exige uma abordagem dinâmica e constante. Atualmente, os sistemas híbridos de administração automática de insulina (SHAAI) estão recomendados para todas as idades, pois otimizam o controlo glicémico e melhoram a qualidade de vida dos doentes e famílias. As últimas recomendações internacionais definem o valor-alvo de hemoglobina glicada (HbA1c)  $\leq 6,5\%$  para doentes com SHAAI, e  $\leq 7,0\%$  para os restantes.

**Objetivos:** Caracterizar as crianças e adolescentes com DM1 seguidos em consulta na Unidade de Endocrinologia Pediátrica de um hospital nível III.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo dos processos clínicos das crianças e adolescentes com DM1 seguidos em consulta durante o ano de 2025. Foram analisadas variáveis demográficas, comorbilidades, modalidades de tratamento e controlo metabólico.

**Resultados:** total de 794 consultas e 238 doentes, 55% do sexo masculino (n=130) e mediana de 14,3 anos. Vinte doentes tinham comorbilidades, sendo a doença celíaca (n=5) a mais prevalente, seguida de hipotireoidismo auto-imune (n=3).

Quanto ao tratamento, 70% utilizavam SHAAI (n=167), 18% estavam sob múltiplas administrações de insulina (MAI) (n=44) e 12% com bomba infusora de insulina (BII) (n=29). Durante o ano de 2025, foram colocados SHAAI em 104 doentes, sendo a HbA1c média na data de colocação de 7,6%.

As crianças e adolescentes com SHAAI apresentaram HbA1c média de 7,3% comparativamente com as restantes modalidades de tratamento (7,5%). Um quarto dos doentes com SHAAI atingiram o alvo recomendado de HbA1c  $\leq 6,5\%$  e foram o grupo que registou menor percentagem de valores de HbA1c  $\geq 8\%$  (20,4% vs 33,6% na BII e 24,7% na MAI). Os doentes com SHAAI tiveram uma percentagem de valores de glicemia dentro do alvo de 68%, superior aos restantes grupos.

**Discussão/Conclusão:** apesar da maior utilização de SHAAI no tratamento da DM1 em 2025, a proporção de doentes a atingir o alvo de HbA1c  $\leq 6,5\%$  permanece reduzida, observando-se, contudo, um melhor controlo metabólico neste grupo. Estes dados reforçam a necessidade de monitorização e seguimento rigorosos na DM1 e de adotar estratégias para otimização do uso desta tecnologia.

## **Hemorragia suprarrenal e hiperplasia congénita da suprarrenal não clássica: uma associação rara em idade pediátrica**

Joana Vinhais<sup>1,6</sup>, Cristel Gonçalves<sup>2,6</sup>, Catarina Guerreiro Ferreira<sup>3,6</sup>, Daniela Pestana<sup>4,6</sup>, Inês de Sousa Fontes<sup>5,6</sup>, Rita Pereira<sup>6</sup>, Catarina Limbert<sup>6</sup>

- 1- Serviço de Endocrinologia, Hospital das Forças Armadas-Pólo Lisboa, Lisboa-Portugal
- 2- Serviço de Pediatria, Hospital de Loures, ULS Loures Odivelas, Loures-Portugal
- 3- Serviço de Pediatria, Hospital de Faro, ULS Algarve, Faro-Portugal
- 4- Serviço de Pediatria, Hospital da Luz, Lisboa-Portugal
- 5- Serviço de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, ULS São José, Lisboa-Portugal
- 6- Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Área de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, ULS São José, Lisboa-Portugal

Contactos do 1º autor: [joanarodrigues2092@gmail.com](mailto:joanarodrigues2092@gmail.com); 919062501

### **Introdução:**

A hemorragia suprarrenal na infância é rara e habitualmente associada a stress perinatal, hipóxia, sépsis ou traumatismo. A hemorragia suprarrenal e a hiperplasia congénita da suprarrenal (HCSR) são causas de insuficiência suprarrenal, e a sua coexistência é extremamente incomum.

### **Descrição do caso:**

Descreve-se o caso de uma criança do sexo feminino, de 3 anos de idade, sem antecedentes familiares de relevo. Parto eutócico às 39 semanas, período expulsivo prolongado, índice apgar 10/10, com somatometria ao nascimento P50-85. Referenciada à consulta de Endocrinologia Pediátrica aos 2 meses de idade por suspeita de massa da suprarrenal (SR) direita, achado incidental em ecografia abdominal realizada no contexto de refluxo gastroesofágico grave com 1 mês e meio de vida. A doente encontrava-se assintomática, sem sinais de insuficiência suprarrenal ou de virilização. Na investigação inicial: elevação da 17-hidroxiprogesterona 11,3 ng/mL (0,79-16,7), da androstenediona 1,08 ng/mL (<0,15 - 0,25), ACTH 49,5 pg/mL, com renina e DHEA-SO<sub>4</sub> sem alterações significativas. O ionograma não revelou alterações sugestivas de perda salina. O estudo de metanefrinas urinárias, ácido vanilmandélico, ácido homovanílico e marcadores tumorais (alfa-fetoproteína, beta-HCG e ACE) foi negativo. Na evolução, manteve elevação da 17-hidroxiprogesterona e persistência da massa da SR em ecografias seriadas até aos 7 meses, sem manifestações clínicas de hiperandrogenismo. A ressonância magnética aos 8 meses mostrou lesão nodular triangular da SR direita (16×8×12 mm), sem captação de contraste, compatível com hematoma da SR.

O estudo molecular do gene CYP21A2, identificou a variante c.844G>T em homozigotia, compatível com HCSR não clássica por défice parcial de 21-hidroxilase.

### **Discussão/conclusão:**

A HCSR não clássica apresenta-se geralmente numa fase mais tardia com fenótipos mais ligeiros, sendo rara a sua identificação em crianças assintomáticas. Embora a relação entre a HCSR não clássica e a hemorragia da SR permaneça incerta, admite-se que a hiperestimulação crónica da ACTH e a hipervascularização da SR possam contribuir para uma maior suscetibilidade à hemorragia traumática durante o parto. Este caso é particularmente relevante pelo diagnóstico precoce de HCSR não clássica no seguimento da investigação de uma lesão SR peri-parto.

## Atraso Pubertário – Casuística de uma consulta de Endocrinologia Pediátrica durante 5 anos

Autores: Inês Azevedo Carvalho<sup>1,2</sup>, Ana Catarina Rosa<sup>1,3</sup>, Carlos Marques<sup>1,4</sup>, Carolina Castro<sup>1,5</sup>, Raquel Henriques<sup>1</sup>, Sara Martins<sup>1</sup>, Brígida Robalo<sup>1</sup>, Carla Pereira<sup>1</sup>, Lurdes Sampaio<sup>1</sup>

1.Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal

2.Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Estuário do Tejo, Vila Franca de Xira, Portugal

3.Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, Beja, Portugal

4.Serviço de Endocrinologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Portugal

5.Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Santa Maria, Lisboa, Portugal

Endereço eletrónico: [ines.carvalho@live.com.pt](mailto:ines.carvalho@live.com.pt); contacto telefónico: 919295635

### Introdução:

O atraso pubertário define-se como ausência de desenvolvimento de caracteres sexuais secundários numa idade  $\geq 2$  DP acima da média populacional, podendo decorrer de hipogonadismo que se classifica em hipergonadotrófico (HHiper) ou hipogonadotrófico (HHipo), subdividindo-se este último em permanente ou transitório, como o atraso constitucional do crescimento e maturação (ACCM) e o HHipo funcional.

**Objetivo:** caracterizar os adolescentes referenciados por atraso pubertário e sua evolução clínica.

### Métodos:

Estudo retrospectivo descritivo de adolescentes referenciados por atraso pubertário seguidos na consulta de Endocrinologia Pediátrica de um hospital nível III entre 2015-2019. Critérios de inclusão: rapariga com  $\geq 13$  anos e ausência de telarca ou amenorreia primária aos  $\geq 15$  anos; rapaz com volume testicular  $< 4$  mL aos  $\geq 14$  anos.

### Resultados:

Incluídos 35 adolescentes, 25 do sexo masculino (71,4%). Idade mediana na primeira consulta de 15,24 anos (IQR 1,30) no rapaz e 15,77 anos (IQR 2,05) na rapariga. Na admissão, SDS médio da estatura dos rapazes era -2,331,00, e das raparigas -1,271,08. O SDS da estatura alvo familiar (EAF) era inferior à EAF (-0,250,42 nos rapazes e -0,060,51 nas raparigas). História familiar de atraso pubertário em 10 adolescentes. Observado atraso da IO em quase todos os adolescentes, com diferença de 2,53 anos nos rapazes e 1,8 anos nas raparigas.

Nos rapazes, o diagnóstico mais frequente foi ACCM (76%). Diagnosticaram-se 3 (12%) adolescentes com HHipo permanente (1 Síndrome de *Kallman*), e 3 com HHipo funcional associado a doença crónica. Nas raparigas, 3 (30%) apresentaram-se com amenorreia primária. Em relação ao diagnóstico, identificaram-se 3 (30%) casos de ACCM, 2 (20%), HHiper (1 Síndrome de Turner), 2 (20%) HHipo funcional e 1 (10%) HHipo permanente. Não foi necessária indução da puberdade em nenhum dos adolescentes com ACCM, em ambos os sexos.

O SDS da estatura na última consulta foi -1,030,68 nos rapazes e -0,711,06 nas raparigas (ambos no limite inferior da EAF). Cinco rapazes (20%) não atingiram a EAF.

### Conclusão:

Tal como descrito na literatura, o ACCM foi o diagnóstico mais frequente, com predomínio no sexo masculino. Na nossa amostra, os adolescentes apresentavam na admissão uma estatura bastante inferior à EAF, o que reforça a necessidade de manter uma vigilância auxológica destes doentes.

## 2. POSTER COM APRESENTAÇÃO EM SALA

### Terapêutica Estrogénica Transdérmica Versus Oral Em Adolescentes Com Amenorreia Associada À Anorexia Nervosa: Revisão Sistemática Dos Resultados Na Densidade Mineral Óssea E Na Função Menstrual

Lucinda Delgado<sup>1</sup>, Margarida Costa<sup>2</sup>, Sofia Martins<sup>3</sup>, Ana Antunes<sup>3</sup>, Maria Miguel Gomes<sup>2,3</sup>

<sup>1</sup> Serviço de Pediatria, ULS Alto Ave

<sup>2</sup> Escola de Medicina da Universidade do Minho

<sup>3</sup> Unidade de Endocrinologia e Diabetologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, ULS Braga

Primeiro autor:

- Endereço eletrónico: [lucindadelgado@ulsaave.min-saude.pt](mailto:lucindadelgado@ulsaave.min-saude.pt)
- Contacto telefónico: 915100915

**Introdução:** A anorexia nervosa (AN) na adolescência associa-se a défice energético crónico, amenorreia hipotalâmica funcional e redução da densidade mineral óssea (DMO). Embora a recuperação ponderal seja essencial, a recuperação óssea é frequentemente incompleta. As terapêuticas hormonais são utilizadas como adjuvantes; contudo, a eficácia comparativa entre estrogénios transdérmicos *versus* orais na melhoria da DMO permanece incerta.

**Objetivos:** Avaliar e sintetizar a evidência sobre estrogénios transdérmicos *versus* orais em adolescentes com amenorreia secundária à AN, relativamente à DMO e função menstrual.

**Metodologia:** Esta revisão sistemática foi registada no PROSPERO e conduzida de acordo com as orientações PRISMA. As bases de dados PubMed, Web of Science, Cochrane e Scopus foram pesquisadas entre 01-2000 e 01-2026 para identificar estudos que avaliassem terapêuticas estrogénicas transdérmicas ou orais em adolescentes com amenorreia associada à AN. Dois revisores realizaram seleção dos estudos, extração de dados e avaliação metodológica utilizando ferramentas do Joanna Briggs Institute. A síntese da evidência foi predominantemente narrativa, tendo sido realizada meta-análise com modelo de efeitos aleatórios quando os dados das intervenções orais eram comparáveis.

**Resultados:** Identificaram-se 383 registos; 8 estudos com qualidade metodológica moderada-elevada incluíram-se na síntese qualitativa; 2 estudos incluíram-se na análise quantitativa. As terapêuticas combinadas de estrogénio-progestagénio oral demonstraram evidência limitada de benefício relativamente à DMO. A meta-análise demonstrou um efeito pequeno e não significativo favorecendo a terapêutica oral (MD=0,04; IC 95%: 0,00-0,08; p=0,07). Os estrogénios transdérmicos associaram-se mais consistentemente a melhorias na DMO da coluna lombar. A adição de rhIGF-1 à terapêutica transdérmica não demonstrou benefício adicional. Os resultados menstruais foram reportados de forma inconsistente, impedindo comparações entre as diferentes vias terapêuticas. O número limitado de estudos e a heterogeneidade metodológica, impõem interpretação dos resultados com cautela.

**Conclusão:** Os estrogénios transdérmicos associaram-se mais consistentemente a melhorias na DMO, comparativamente às terapêuticas orais, embora a evidência disponível permaneça limitada e heterogénea. A recuperação ponderal e clínica continuam a ser os principais determinantes da saúde óssea. A terapêutica hormonal deve ser considerada adjuvante em adolescentes selecionadas com hipogonadismo persistente. São necessários estudos adicionais, metodologicamente robustos, para esclarecer a eficácia a longo prazo e o impacto na recuperação menstrual.

## **Para além da cura: estaremos a falhar a vigilância endócrina nos sobreviventes de cancro pediátrico? – Relato de caso**

Daniela Carvalho Moreira<sup>1</sup>, Joana Castro Mota<sup>1</sup>, Mariana Branco<sup>2</sup>, Suzana Figueiredo<sup>2</sup>, Sandrina Martins<sup>2</sup>

1. Interno Formação Específica em Pediatria na Unidade Local de Saúde do Alto Minho

2. Especialista em Pediatria na Unidade Local de Saúde do Alto Minho

Contacto: [danielamoreira\\_1220@hotmail.com](mailto:danielamoreira_1220@hotmail.com) | 919136685

### **Introdução**

A evolução do conhecimento e abordagens terapêuticas em oncologia pediátrica permitiu atingir taxas de sobrevivência próximas dos 80%. Contudo, 40-50% dos sobreviventes desenvolvem complicações endócrinas ao longo da vida, frequentemente associadas com a quimioterapia, a radioterapia ou o transplante de células hematopoiéticas. Destacam-se alterações no eixo hipotálamo-hipófise e complicações metabólicas, muitas vezes subdiagnosticadas.

Apesar disso, não existem protocolos de vigilância endócrina que permitam a deteção precoce e intervenção dirigida.

### **Descrição**

Adolescente, sexo masculino com 13 anos, referenciado à consulta de endocrinologia pediátrica por obesidade (IMC 28,1kg/m<sup>2</sup>; +2,53SD) e esteatose hepática. Antecedentes pessoais de nefroblastoma bilateral diagnosticado aos 8 meses, tratado com nefrectomia esquerda, excisão tumoral direita, quimioterapia (vincristina, actinomicina, doxorubicina) e transplante autólogo de medula óssea aos 2 anos.

Ao exame objetivo, acantose nigricans, estrias abdominais e estadio pubertário Tanner 4. Analiticamente, glicose sérica 109 mg/dL, HbA1c 5,3%, dislipidemia (triglicéridos 239mg/dL, LDL 110mg/dL, HDL 35mg/dL) e função tiroideia normal. O cariótipo era 46XY.

Aos 15 anos, por agravamento metabólico, iniciou metformina 1000mg (2xdia) e, posteriormente, liraglutide (suspenso na dose de 0,6mg por intolerância gastrointestinal).

Ao fim de 2 anos, por estagnação da puberdade, realizou estudo endócrino que demonstrou um hipogonadismo hipergonadotrófico (LH 9,43mUI/mL, FSH 26,7mUI/mL, testosterona total 9,45pg/mL), Por agravamento progressivo da função gonadal realizou espermograma que confirmou azoospermia e iniciou terapêutica com testosterona, com boa tolerância e resposta clínica (aumento pénis e pilosidade púbica).

Aos 17 anos com melhoria do IMC e perfil metabólico. Manteve seguimento multidisciplinar até à transição para cuidados de adultos.

### **Discussão**

Este caso evidencia a interação complexa entre o efeito cumulativo das terapêuticas oncológicas precoces e complicações metabólicas e do eixo hipotálamo-hipófise, com impacto no desenvolvimento pubertário e fertilidade.

A ausência de vigilância protocolada contribui para um atraso diagnóstico, comprometendo o crescimento, a puberdade, fertilidade e risco cardiometabólico. Impõe-se uma abordagem estruturada, com monitorização regular do desenvolvimento pubertário, perfil hormonal e metabólico.

A identificação precoce de disfunção endócrina, a instituição atempada de terapêutica hormonal, a intervenção metabólica e o aconselhamento sobre preservação da fertilidade são essenciais para otimizar os resultados em saúde e a qualidade de vida desta população crescente.

## Conscientização parental sobre disruptores endócrinos: percepção do risco e comportamentos preventivos

Maria Inês Brito<sup>1</sup>, Íris Ascensão<sup>2</sup>, Mariana Martins<sup>2</sup>, Rita Martins<sup>3</sup>, Adriana Rangel<sup>4,5</sup>, Sofia Ferreira<sup>4</sup>, Carla Costa<sup>4</sup>, Rita Santos Silva<sup>4</sup>, Cíntia Castro-Correia<sup>4,5,6</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Oeste; 2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João; 3 - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga; 4 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João; 5 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Gaia-Espinho; 6 - Departamento de Pediatria, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

1º Autor: Maria Inês Brito; Contacto telefónico: 935531360; Email: [mariainesfariabrito@gmail.com](mailto:mariainesfariabrito@gmail.com)

**Introdução:** Os disruptores endócrinos (DE) são substâncias químicas ambientais capazes de interferir com a regulação hormonal, estando a exposição em fases precoces da vida associada a efeitos metabólicos e do desenvolvimento adversos. Apesar da crescente conscientização, persistem lacunas na percepção parental do risco e na adoção de comportamentos preventivos.

**Objetivos:** Avaliar o conhecimento parental sobre DE e a sua associação com comportamentos de exposição e medidas preventivas.

**Metodologia:** Estudo observacional com aplicação de questionário a pais de crianças e adolescentes em contexto de consulta, internamento e online (fevereiro/2026). O questionário avaliou conhecimentos, comportamentos relacionados com a exposição e motivação para aprendizagem adicional. Foi calculado um score de conhecimento (0–12), classificado como inadequado, moderado ou bom. Considerou-se  $p < 0,05$  estatisticamente significativo.

**Resultados:** Foram incluídas 300 respostas (87% de mães). 31% correspondiam a profissionais de saúde. O score médio de conhecimento foi de  $82 \pm 16\%$ , tendo 81% dos participantes apresentado bom nível de conhecimento.

A maioria identificou corretamente os DE como substâncias que interferem com o sistema endócrino (91%), e 88% reconheceram grávidas e crianças como grupos vulneráveis. Contudo, 17% referiram que a transferência placentária ocorreria apenas com níveis elevados de exposição. Relativamente às vias de exposição, 45% identificaram simultaneamente as vias cutânea e alimentar, enquanto 2,7% identificaram incorretamente as vacinas como fonte de exposição. Entre os comportamentos reportados, 44% aqueciam alimentos em recipientes de plástico, 61% utilizavam embalagens de plástico para armazenamento alimentar e 17% nunca liam os rótulos dos produtos.

Scores de conhecimento mais elevados foram observados nas mulheres ( $p = 0,006$ ) e nos profissionais de saúde ( $p < 0,001$ ).

Scores mais elevados associaram-se a comportamentos protetores, incluindo evitamento de exposições, menor contacto com plástico e lavagem da roupa antes da primeira utilização ( $p < 0,05$ ).

92% dos pais manifestaram interesse em receber informação adicional sobre esta temática, particularmente em contexto clínico.

**Discussão:** Embora o conhecimento parental sobre DE tenha sido globalmente elevado, ainda se verifica uma percentagem não desprezível de comportamentos inadequados, reforçando a necessidade de estratégias educativas e aconselhamento em saúde ambiental na prática pediátrica.

## Influência do IMC nos Níveis de IGF-1 em Crianças e Adolescentes: Um Estudo Observacional Retrospectivo

Rita Carneiro Martins<sup>1</sup>, Íris Ascensão<sup>2</sup>, Maria Inês Brito<sup>3</sup>, Mariana Martins<sup>2</sup>, Cláudia Teixeira<sup>4</sup>, Sofia Helena Ferreira<sup>2,5</sup>, Rita Santos-Silva<sup>2,5</sup>, Carla Costa<sup>2,5</sup>, Maria Adriana Rangel<sup>5,6</sup>, Cíntia Castro-Correia<sup>2,5,7</sup>

1 – Serviço de Pediatria e Neonatologia, Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga; 2 – Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João; 3 – Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Oeste; 4 – Serviço de Patologia Clínica, Unidade Local de Saúde de São João; 5 – Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Unidade Local de Saúde de São João; 6 – Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Gaia-Espinho; 7 – Departamento de Pediatria, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Autor correspondente: Rita Carneiro Martins | [ritasofiacm@gmail.com](mailto:ritasofiacm@gmail.com) | 911832791

**Introdução:** O IGF-1 é um marcador central da ação da hormona do crescimento, sendo influenciado por múltiplos fatores, incluindo o estado nutricional. A interpretação dos seus níveis em crianças com baixo peso permanece desafiante, podendo originar erros diagnósticos.

**Objetivos:** Avaliar a associação entre o índice de massa corporal (IMC) e os níveis de IGF-1 numa população pediátrica.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo incluindo 282 crianças e adolescentes, considerando o primeiro doseamento de IGF-1 por doente. Foram excluídos doentes com condições suscetíveis de interferir com o eixo HC-IGF-1, incluindo doença sistémica e patologia hipotálamo-hipofisária conhecida. Os níveis de IGF-1 foram determinados por imunoensaio de electroquimioluminescência (ECLIA). A distribuição das variáveis foi avaliada pelo teste de Kolmogorov-Smirnov, sendo utilizadas medidas descritivas e análises de correlação e regressão linear múltipla ( $p < 0,05$ ).

**Resultados:** A idade mediana foi de 10 anos (AIQ 5–14), com predomínio do sexo masculino (61,7%). O SDS-IGF1 apresentou mediana de -0,28 (AIQ -0,96; 0,66) e 65% tinham um SDS-IMC adequado à idade e ao sexo.

Verificou-se uma correlação positiva significativa entre o SDS-IGF1 e o SDS-IMC ( $r = 0,345$ ;  $p < 0,001$ ), bem como com o estágio pubertário ( $r = 0,318$ ;  $p < 0,001$ ) e o sexo ( $r = 0,348$ ;  $p < 0,001$ ), não se observando associação com a idade ( $p = 0,190$ ). O SDSIGF1 correlacionou-se ainda com LH, FSH e testosterona total, não se observando associação com o estradiol (embora com dimensão amostral reduzida para esta variável,  $n=35$ ).

Na regressão linear múltipla, o SDS-IMC manteve-se significativamente associado ao SDS-IGF1 após ajuste para sexo, estágio pubertário e idade ( $\beta = 0,249$ ;  $p < 0,001$ ), explicando o modelo final 31,6% da variabilidade. O estágio pubertário foi o principal determinante dos níveis de IGF-1 ( $\beta = 0,492$ ;  $p < 0,001$ ).

### Conclusão:

O estado nutricional influencia significativamente os níveis de IGF-1 em idade pediátrica, independentemente da idade, sexo e estágio pubertário. Valores baixos de IGF-1 em indivíduos com baixo peso poderão não refletir défice real da hormona do crescimento.

# Hiperglicemia ocasional e não mantida como manifestação inicial de Diabetes Mellitus tipo 1

Carolina Graça da Conceição<sup>1,2</sup>, Sofia Carvalho<sup>2</sup>, Ariana Marques<sup>2</sup>, Ester Gama<sup>2</sup>

1.Hospital Pediátrico de Coimbra, Unidade Local de Saúde de Coimbra

2.Serviço de Pediatria, Hospital de Santo André, Unidade Local de Saúde Região de Leiria

Contactos: +351 914 644 293 | [carolinagfconceicao@gmail.com](mailto:carolinagfconceicao@gmail.com)

**Introdução:** A Diabetes Mellitus tipo 1 (DM1) apresenta quatro estádios evolutivos com características autoimunitárias, laboratoriais e clínicas específicas. O estadio 3 caracteriza-se pela presença persistente de, pelo menos, dois autoanticorpos [anti-insulina (IAA), antidescarboxilase do ácido glutâmico (GADA), anti-ilhéus pancreáticos (ICA) e anti-transportador de zinco 8 (anti-ZnT8)] associados a critérios diagnósticos de diabetes [glicémia em jejum  $\geq 126$  mg/dL ou glicémia às 2 horas da prova de tolerância oral à glicose (PTGO)  $\geq 200$  mg/dL]. Este estadio subdivide-se em 3a assintomático e 3b sintomático. Os autores apresentam dois casos clínicos de hiperglicemia ocasional ( $>200$  mg/dL), assintomática e não persistente, com posterior diagnóstico de DM1 estadio 3a através da PTGO, realçando os desafios diagnósticos e terapêuticos associados.

## **Descrição dos casos:**

Caso 1: Criança de 2 anos, com antecedentes de alergia à proteína do leite de vaca, observada no Serviço de Urgência (SU) por intoxicação acidental por ibuprofeno, tendo sido identificada hiperglicemia de 240 mg/dL, inicialmente interpretada como hiperglicemia de stress. Em ambulatório, realizou PTGO com critérios diagnósticos de diabetes e apresentou anticorpo anti-GAD65/GAD2 positivo. Manteve-se assintomático durante dois meses, altura em que iniciou poliúria, polidipsia e perda ponderal (5%), apresentando glicémia de 722 mg/dL à admissão, sem acidose. Iniciou insulino terapia.

Caso 2: Criança de 9 anos, previamente saudável, observada no SU por polaquiúria. Apresentava hiperglicemia de 254 mg/dL. Ficou internada para vigilância, mantendo valores de glicémia entre 98–112 mg/dL sem insulino terapia. Em ambulatório, realizou duas PTGO com critérios diagnósticos de diabetes e dois doseamentos de anticorpos positivos (ICA e anti-GAD65/GAD2). Iniciou monitorização contínua da glicose intersticial, apresentando, após três meses, 17% das glicémias  $>125$  mg/dL e 8%  $<70$  mg/dL. Decidido iniciar insulino terapia após 4 meses do diagnóstico laboratorial, apesar de assintomática, por apresentar períodos de glicémia persistentemente  $>200$  mg/dL, sem cetose ou acidose.

**Discussão:** Os casos apresentados evidenciam a necessidade de estar alerta para a possibilidade de uma hiperglicemia ocasional e não mantida poder ser a manifestação inicial de DM1 em fase assintomática, bem como a dificuldade em estabelecer o momento ideal para, nestes casos (estadio 3a), iniciar a insulino terapia.

## Obesidade Pediátrica: Impacto do Seguimento Mensal na Obesidade Pediátrica: Um Estudo de Coorte Longitudinal (2019–2025)

Autores: Beatriz Taveira Pinto, Mariana Reis, Sílvia Duarte Costa, Samuel Carreira, Sandra Loureiro, Laura Almeida, Ivete Afonso, Filipa Espada, Patrícia Santos

Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Matosinhos

Contactos Primeiro Autor: beatriztaveirapinto@gmail.com , 917461717

**Introdução:** A obesidade infantil é uma doença crónica multifatorial que requer uma abordagem estruturada e multidisciplinar. As recomendações da *American Academy of Pediatrics* reforçam a necessidade de intervenções precoces, intensivas e sustentadas, com acompanhamento regular, intervenção nutricional e apoio comportamental.

**Objetivos:** Caracterizar a população seguida na consulta médica de obesidade pediátrica, avaliar a evolução antropométrica e da composição corporal, considerando o seguimento mensal protocolado na consulta de Enfermagem e o acompanhamento em Nutrição e Psicologia.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo longitudinal, incluindo crianças e adolescentes seguidos entre janeiro/2019 e julho/2025. Foram recolhidos dados clínicos, laboratoriais e de composição corporal: peso, altura, IMC, z-score do IMC (OMS), massa gorda, massa muscular, perímetro abdominal e pressão arterial. Foram excluídos casos de etiologia endócrina/genética, ausência de dados antropométricos, não seguimento mensal em enfermagem ou seguimento inferior a 6 meses. Para análise estatística utilizaram-se os testes *t* de *Student* e de *Wilcoxon*. Foi registado o acompanhamento por Nutrição e Psicologia, a assiduidade às consultas, sinais de insulinoresistência, terapêutica realizada, antecedentes familiares e antropometria dos pais.

**Resultados:** Foram incluídos 39 pacientes, após exclusão de 49, com predominância do sexo feminino (61,54%) e uma idade média inicial de  $11,00 \pm 3,06$  anos e final de  $13,40 \pm 2,83$  anos. Observou-se um incremento do z-score do IMC ( $2,26 \pm 0,40$  vs  $2,97 \pm 1,13$ ;  $p=0,277$ ) e do perímetro abdominal ( $98,00\text{cm}$  [IQR:88,00-108,00] vs  $103,25\text{cm}$  [IQR:90,75-115,63cm]). Verificou-se uma redução percentual da massa gorda ( $40,48 \pm 7,49\%$  vs  $38,22 \pm 8,92\%$ ;  $p=0,04$ ) e um aumento da massa muscular ( $39,56 \pm 12,35\text{kg}$  vs  $48,71 \pm 13,16\text{kg}$ ;  $p<0,01$ ). O sexo masculino apresentou uma redução superior de massa gorda ( $-5,75\%$  vs.  $-2,96\%$ ;  $p<0,01$ ) e maior ganho muscular ( $+11,76$  vs.  $+8,16\text{kg}$ ;  $p<0,01$ ). Não se registaram diferenças significativas nos resultados entre crianças e adolescentes ( $p>0,05$ ). Globalmente, 87,18% tiveram apoio nutricional e 56,41% psicológico.

**Discussão/Conclusão:** O seguimento multidisciplinar com acompanhamento mensal protocolado associou-se a melhorias na composição corporal em crianças e adolescentes com obesidade, reforçando a importância de intervenções intensivas e continuadas na obesidade pediátrica. A redução significativa da percentagem de massa gorda e o ganho de massa muscular, apesar da estabilidade ou aumento do z-score do IMC, reforçam a importância da avaliação da composição corporal na monitorização da resposta terapêutica.

## A (im)possível intervenção precoce na Diabetes Mellitus Tipo 1

Alcinda Peixoto <sup>1</sup>, Patrícia Brito <sup>2</sup>, Carla Ferreira <sup>1,3</sup>, Mariana Portela <sup>1,3</sup>, Maria Miguel Gomes <sup>1,3,5</sup>, Ana Antunes <sup>1,3</sup>, Henedina Antunes <sup>1,4</sup>, Sofia Martins <sup>1,3</sup>

**Afilições:** <sup>1</sup> Serviço de Pediatria - Unidade Local de Saúde de Braga; <sup>2</sup> Serviço de Endocrinologia - Unidade Local de Saúde de Braga; <sup>3</sup> Unidade de Endocrinologia e Diabetologia Pediátrica - Unidade Local de Saúde de Braga; <sup>4</sup> Unidade de Gastroenterologia Pediátrica - Unidade Local de Saúde de Braga; <sup>5</sup> Escola de Medicina da Universidade do Minho

Contactos do primeiro autor: Alcinda Peixoto

Email: [alcindapeixoto@gmail.com](mailto:alcindapeixoto@gmail.com)

Contacto telefónico: 963390500

**Introdução:** O reconhecimento precoce da Diabetes Mellitus Tipo 1 (DM1) em estadio 2, definida pela presença de pelo menos dois autoanticorpos e disglícemia, permite atualmente uma intervenção terapêutica antes do desenvolvimento de hiperglicemia sintomática. O Teplizumab, anticorpo monoclonal anti-CD3, é o primeiro fármaco aprovado pela Food and Drug Administration (FDA) e European Medicines Agency (EMA) em 2022 e 2026, respetivamente, que demonstrou atrasar a progressão da DM1 do estadio 2 para o estadio 3, preservando a função residual das células beta pancreáticas, em crianças com idade igual ou superior a 8 anos.

**Descrição:** Adolescente de 15 anos, sexo masculino, com antecedentes de doença celíaca e deficiência de alfa-1 antitripsina, ambas bem controladas, é referenciado à Consulta de Endocrinologia Pediátrica por baixa estatura. No decurso da investigação etiológica é detetada disglícemia em jejum (110 mg/dL), HbA1c de 5,7% e positividade para os autoanticorpos anti-GAD65 e anti-ZnT8, compatível com o estadio 2 da DM1. Foi confirmada elegibilidade para Teplizumab: idade superior a 8 anos, positividade de dois autoanticorpos, disglícemia persistente (HbA1c 5,8%, glicemia 180mg/dL aos 120 minutos na prova de tolerância à glicose oral). Cumpriram-se os critérios de segurança recomendados pela Pediatric Endocrine Society (PES), com exclusão de infeções ativas e plano vacinal atualizado. Foi submetido pedido de Autorização de Utilização Excepcional (AUE) ao INFARMED em junho de 2025, ainda a aguardar resposta. Após 15 meses de seguimento, ocorreu progressão para o estadio 3 de doença e iniciou insulino-terapia basal em ambulatório.

**Discussão:** A identificação precoce de crianças e adolescentes em estadio 2 da DM1 elegíveis para Teplizumab permite atrasar a progressão da doença entre 24 a 32 meses. Não foi possível neste caso atrasar a progressão da DM1. Conseguimos, no entanto, evitar um possível diagnóstico inaugural em contexto de descompensação aguda, a hospitalização urgente e repercussões familiares e emocionais relacionadas. Paralelamente, uma intervenção em fase pré-sintomática possibilitou uma adaptação progressiva à doença, com educação terapêutica e acompanhamento multidisciplinar precoce, reduzindo assim o impacto psicossocial da doença a nível individual e familiar.

## Quando a diabetes não é o que parece

Autores: Ana Catarina Rosa<sup>12</sup>, Carolina Castro<sup>13</sup>, Inês Carvalho<sup>14</sup>, Carlos Marques<sup>15</sup>, Raquel Henriques<sup>1</sup>, Sara Martins<sup>1</sup>, Brígida Robalo<sup>1</sup>, Carla Pereira<sup>1</sup>, Lurdes Sampaio<sup>1</sup>

1.Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Hospital Santa Maria, Lisboa, Portugal

2.Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo, Beja, Portugal

3.Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Hospital Santa Maria, Lisboa, Portugal

4.Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Estuário do Tejo, Vila Franca de Xira, Portugal

5.Serviço de Endocrinologia, Instituto Português de Oncologia de Lisboa, Portugal

Email e contacto primeiro autor: [anacatarinarosa5@hotmail.com](mailto:anacatarinarosa5@hotmail.com) 924116022

**Introdução:** A síndrome de resistência à insulina tipo A (SRIA) é uma entidade rara e frequentemente subdiagnosticada, causada por mutações no gene do recetor da insulina (*INSR*). Caracteriza-se por um quadro de disglucemia, hiperinsulinémia e acantose nigricans marcadas, habitualmente com início na adolescência, podendo ser incorretamente classificada como diabetes tipo 2 (DM2).

**Caso clínico:** Adolescente do sexo masculino, 13 anos, sem antecedentes pessoais de relevo, com adequado desenvolvimento estatura-ponderal e sem história familiar de diabetes. Referenciado à Consulta de Endocrinologia Pediátrica aos 12 anos por polidipsia e aumento ponderal, sem poliúria ou polifagia associadas. Ao exame objetivo apresentava peso 73,7kg (+2,46DP), estatura 168,3cm (+2.13DP), IMC 26kg/m<sup>2</sup> (+2,12DP), acantose nigricans exuberante, puberdade A3 P4 G4 VT 15ml bilateralmente. Analiticamente, hiperglicemia em jejum (169mg/dL), HbA1c 6,2%, hiperinsulinémia (63,9μU/mL; 2,6–25μU/mL) e autoanticorpos para diabetes tipo 1 negativos. Inicialmente, assumido diagnóstico de DM2 e iniciada metformina, com melhoria clínica (resolução da polidipsia) e metabólica (HbA1c 5,2%). A prova de tolerância oral à glicose revelou hiperglicemia aos 120 minutos (249mg/dL), hiperinsulinémia marcada (>1000μU/mL) e péptido C aumentado (4,8ng/mL; VR 1,1–4,4ng/mL), sugerindo insulinoresistência grave. Após iniciar terapêutica com metformina, verificaram-se episódios persistentes de hipoglicemia sintomática, apesar da redução da dose, com resolução após suspensão do fármaco. Durante o seguimento, já sem terapêutica antidiabética oral, observou-se padrão persistente de hiperglicemia pós-prandial após refeições com elevada carga glicídica e lipídica, seguida de hipoglicemia, com progressivo agravamento do controlo metabólico (HbA1c máxima 7,4%). Iniciada acarbose, com boa resposta clínica e metabólica (HbA1c 5,8%). Foi realizado painel NGS para diabetes monogénica, com identificação de variante patogénica heterozigótica no gene *INSR* (c.1890\_1891del; p.Ser632\*), estabelecendo o diagnóstico de SRIA. Aumento ponderal no último ano, atualmente IMC 29,8kg/m<sup>2</sup> (+2,41DP), persistindo acantose nigricans exuberante. De acordo com a literatura, proposto início de terapêutica com agonista do recetor GLP-1.

**Conclusão:** Este caso reforça a importância de considerar etiologias alternativas de diabetes perante clínica ou evolução atípicas. A hiperinsulinémia marcada e desproporcional, o perfil glicémico e o fenótipo clínico foram determinantes para a suspeita diagnóstica. O diagnóstico genético é essencial para o diagnóstico e para uma abordagem terapêutica dirigida.

## Desafios do doseamento de Prolactina em Pediatria

Mariana Martins<sup>1</sup>, Íris Ascensão<sup>1</sup>, Rita Martins<sup>2</sup>, Maria Inês Brito<sup>3</sup>, Patrícia Ferreira<sup>4</sup>, Maria Adriana Rangel<sup>5</sup>, Sofia Ferreira<sup>1</sup>, Carla Costa<sup>1</sup>, Rita Santos Silva<sup>1</sup>, Cíntia Castro-Correia<sup>1</sup>

1.Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde São João

2.Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga

3.Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Oeste

4.Serviço de Endocrinologia, Unidade Local de Saúde São João

5.Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Gaia - Espinho

Primeiro autor: [marianasalomepereiramartins@gmail.com](mailto:marianasalomepereiramartins@gmail.com); 939634664

**Introdução:** A hiperprolactinemia em idade pediátrica é de interpretação complexa, dada a influência de fatores fisiológicos, analíticos e patológicos nos valores de prolactina. O doseamento de prolactina é utilizado em diferentes contextos clínicos em Pediatria, embora o seu rendimento diagnóstico possa variar.

**Objetivos:** Caracterizar os pedidos de doseamento de prolactina na idade pediátrica, avaliar as suas indicações clínicas e analisar a utilidade clínica.

**Metodologia:** Estudo observacional retrospectivo, incluindo doentes pediátricos, com doseamento de prolactina realizado num hospital de nível III entre 2023 e 2025. Foram excluídos doentes com hiperprolactinemia de causa secundária conhecida. Foram analisadas variáveis demográficas, clínicas, laboratoriais e imagiológicas. Definiu-se hiperprolactinemia como prolactina  $\geq 25$  ng/mL. Os pedidos foram categorizados de acordo com a indicação clínica documentada.

**Resultados:** Foram incluídos 264 doentes, com idade mediana de 15 anos, predominantemente do sexo feminino (76%). As indicações mais frequentes relacionaram-se a alterações pubertárias e reprodutivas, incluindo ginecomastia e alterações menstruais. Em 21,6% dos pedidos, a indicação clínica não estava explicitamente documentada no processo clínico. Estes doseamentos ocorreram sobretudo em contextos inespecíficos, nomeadamente obesidade/excesso de peso, acne, alterações do crescimento e variantes pubertárias isoladas.

A repetição analítica foi mais frequente em doentes com valores iniciais mais elevados (30,2 vs 13,3 ng/mL;  $p < 0,01$ ), embora estes valores nem sempre correspondessem a hiperprolactinemia ( $> 25$  ng/mL). O pool de prolactina foi realizado em 15 doentes, verificando-se normalização em 73,3% dos casos. Entre os doentes com hiperprolactinemia que repetiram avaliação, 36% apresentaram normalização subsequente, sugerindo elevações transitórias frequentes.

Foi realizada ressonância magnética cerebral em 40 doentes, maioritariamente por elevação da prolactina associada a amenorreia, alterações pubertárias ou suspeita de patologia hipotálamo-hipofisária, com prolactina mediana de 12,1 ng/mL. Identificaram-se adenomas/microadenomas hipofisários em apenas 3 casos, nenhum associado a hiperprolactinemia significativa.

**Discussão/Conclusão:** Os doseamentos de prolactina em Pediatria sofrem interferência de múltiplos fatores fisiológicos e analíticos, devendo a sua interpretação ser sempre contextualizada pela indicação clínica do pedido. A frequente normalização após repetição e o baixo rendimento imagiológico sugerem que muitas elevações correspondem a alterações transitórias ou de reduzido significado clínico.

### 3. POSTER SEM APRESENTAÇÃO

#### **Crescer Depressa Demais: Um Olhar Clínico Sobre A Síndrome De Sotos E O Gene Nsd1**

**Autores:** Lucinda Amorim Delgado<sup>1</sup>, Adriana Romano<sup>2</sup>, Rita Ribeiro<sup>3</sup>, Mariana Portela<sup>4</sup>, Sofia Martins<sup>4</sup>, Ana Antunes<sup>4</sup>, Maria Miguel Gomes<sup>4,5</sup>

<sup>1</sup> Serviço de Pediatria, ULS Alto Ave

<sup>2</sup> Serviço de Pediatria, ULS Braga

<sup>3</sup> Serviço de Endocrinologia, ULS Braga

<sup>4</sup> Unidade de Endocrinologia e Diabetologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, ULS Braga

<sup>5</sup> Escola de Medicina da Universidade do Minho

Primeiro autor:

- Endereço eletrónico: lucindadelgado@ulsaave.min-saude.pt
- Contacto telefónico: 915100915

**Introdução:** A síndrome de Sotos (ST) é uma condição genética de hipercrecimento, geralmente associada a variantes no gene *NSD1*, com hereditariedade autossómica dominante. Caracteriza-se por dismorfismos craniofaciais, macrocefalia, atraso do neurodesenvolvimento, crescimento excessivo e frequentemente idade óssea (IO) avançada.

**Descrição:** Criança do sexo masculino, nascida de termo, com somatometria adequada à idade gestacional (peso +0,17DP, comprimento +0,98DP, perímetro cefálico +1,28DP). No primeiro ano de vida, referenciado à consulta de Pediatria por atraso global do desenvolvimento psicomotor, apresentando hipotonia, macrocefalia e dismorfias craniofaciais como face alongada e estreita, proeminência frontal e rarefação capilar. Salientando-se do estudo realizado: ecocardiograma com comunicação interauricular; ressonância magnética crânio-encefálica que evidenciou alterações da substância branca supratentorial, com alargamento ventricular, hipoplasia do septo pelúcido e diminuição da espessura do corpo caloso; estudo genético confirmou o diagnóstico de ST (c.4681C>T p.(Gln1561\*) em heterozigotia no gene *NSD1*). Por hipercrecimento, referenciado à consulta de Endocrinologia Pediátrica aos 3anos. Antecedentes familiares irrelevantes, nomeadamente sem crescimento excessivo. Apresentava altura +3,56DP, peso +2,77DP, com estatura-alvo familiar +0,22DP. Relação altura/envergadura  $\approx 1$  e relação segmento superior/segmento inferior (SS/SI) 1,3. Atualmente, aos 5anos e 9meses, apresenta altura +4,03DP e peso +2,23DP, com velocidade de crescimento 9,8cm/ano ( $\Delta DP +0,47$ ). Envergadura inferior à altura (relação 1,04) e relação SS/SI 1,13. Avaliação endocrinológica (eixo GH-IGF-1, função tiroideia, eixo adrenal e metabolismo glucídico) sem alterações, sendo o quadro compatível com hipercrecimento de etiologia genética, não mediado por disfunção hormonal. Não apresenta IO avançada. Mantém seguimento em Cardiologia, Neurodesenvolvimento, Neuropediatria, Ortopedia, Fisiatria e Oftalmologia. Avaliado por Otorrinolaringologia, sem identificação de patologia.

**Discussão:** A ST é uma causa genética de hipercrecimento, cujo reconhecimento precoce é fundamental. Não apresenta terapêutica específica, sendo a abordagem multidisciplinar, com monitorização do crescimento, avaliação do desenvolvimento e vigilância de comorbilidades. Este caso evidencia a importância da identificação de uma etiologia genética, permitindo orientação clínica adequada. A avaliação endocrinológica mantém-se fundamental para excluir causas hormonais de hipercrecimento. O risco de tumor de Wilms é <3%, não sendo consensual o rastreio ecográfico, devendo a vigilância ser individualizada.

## **Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser - a propósito de um caso clínico**

Catarina Baía Soares<sup>1,2</sup>, Sofia Boavista<sup>1</sup>, Sandrina Martins<sup>1</sup>, Suzana Figueiredo<sup>1</sup>, Mariana Branco<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria da Unidade Local de Saúde do Alto Minho (ULSAM)

2 - catarinabaiaes@gmail.com, +351 917587009

### **INTRODUÇÃO**

A amenorreia primária define-se como a ausência de menarca em indivíduos do sexo feminino aos 15 anos de idade na presença de caracteres sexuais secundários e crescimento normais. A sua abordagem representa um desafio diagnóstico devido às suas diversas etiologias.

### **DESCRIÇÃO DE CASO CLÍNICO**

Apresenta-se o caso de uma adolescente de 16 anos, sem antecedentes pessoais ou familiares de relevo, referenciada à consulta de patologia endócrina por amenorreia primária. Apresentou telarca aos 13 anos e a puberdade progrediu normalmente. Sem hirsutismo, galactorreia, alterações visuais, anósmia ou dor pélvica cíclica. Sem história de exercício físico excessivo, dietas restritivas ou ingestão de fármacos. Exame físico sem alterações e com desenvolvimento pubertário compatível com estadio Tanner 4. As análises laboratoriais revelaram níveis normais de gonadotrofinas, estradiol e androgénios. O cariótipo 46,XX. A ecografia pélvica sugeriu um útero severamente hipoplásico e a RMN-pélvica subsequente não identificou o útero nem o rim esquerdo claramente, apesar de ambos os ovários estarem presentes. Posteriormente, foi realizado o exame ginecológico sob sedação que confirmou a ausência de intróito vaginal e de útero palpável, estabelecendo o diagnóstico de Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH).

### **DISCUSSÃO**

A síndrome de MRKH caracteriza-se pela agenesia ou hipoplasia grave do útero e dos dois terços superiores da vagina, com função ovárica preservada. Afeta aproximadamente 1 em cada 4500 a 5000 mulheres e pode manifestar-se de forma isolada (tipo I) ou, e mais comumente, associada a outras malformações (tipo II), sendo que as malformações renais podem ocorrer em até 30-40% dos casos. A suspeita surge numa adolescente fenotipicamente normal, com cariótipo 46,XX e ovários funcionantes mas com amenorreia primária. O diagnóstico deve ser confirmado por técnicas imagiológicas, as quais orientam a abordagem terapêutica mais adequada. É fundamental uma abordagem multidisciplinar. Este trabalho destaca a importância de uma abordagem sistemática à amenorreia primária para garantir um diagnóstico atempado e uma gestão adequada.

## Diagnóstico precoce da Síndrome de Turner no período neonatal: dois casos clínicos

**Autores:** Adriana Romano<sup>1</sup>, Lucinda Delgado<sup>2</sup>, Rita Martins<sup>3</sup>, Carla Sá<sup>4</sup>, Mariana Portela<sup>5</sup>, Sofia Martins<sup>5</sup>, Ana Antunes<sup>5</sup>, Maria Miguel Gomes<sup>5,6</sup>

1 -Serviço de Pediatria, ULS Braga

2- Serviço de Pediatria, ULS Alto Ave

3- Serviço de Endocrinologia, ULS Braga

4 -Unidade de Cuidados Especiais Neonatais, Serviço de Pediatria, ULS Braga

5 -Unidade de Endocrinologia e Diabetologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, ULS Braga

6- Escola de Medicina da Universidade do Minho

Endereço eletrónico e contacto telefónico do primeiro autor: [adriana.afonso.romano@ulsb.min-saude.pt](mailto:adriana.afonso.romano@ulsb.min-saude.pt); Contacto telefónico: 964571931

**Introdução:** A Síndrome de Turner (ST) é uma aneuploidia decorrente da perda total ou parcial de um cromossoma X, com incidência estimada de 1:2000–2500 nados-vivos. Apresenta marcada variabilidade fenotípica, podendo manifestar-se no período neonatal por linfedema, malformações cardíacas e renais, restrição do crescimento fetal (RCF) ou alterações do desenvolvimento sexual. O diagnóstico precoce é fundamental para orientar vigilância dirigida e acompanhamento multidisciplinar.

### Descrição dos Casos Clínicos:

**Caso 1:** Recém-nascida de termo (RNT) com translucência da nuca aumentada e edema dos membros inferiores durante a gestação, tendo sido recusado pelos pais a realização de estudo genético fetal invasivo. Ao nascimento apresentava somatometria adequada à idade gestacional, linfedema bilateral dos membros inferiores e encurtamento dos 4 membros. A avaliação complementar revelou rim em ferradura em ecografia abdomino-pélvica e válvula aórtica bicúspide no ecocardiograma. O cariótipo confirmou monossomia X (45,X), sem mosaicismo, permitindo o diagnóstico de ST no primeiro mês de vida.

**Caso 2:** RNT com RCF desde as 33 semanas de gestação, artéria umbilical única e alterações cardíacas (mesocárdia, mesoápex e persistência da veia cava superior esquerda). Ao nascimento: peso -2,09SDS, comprimento -2,29SDS e perímetro cefálico -1,68SDS. Ao exame objetivo com aparente hipertrofia do clitóris e edema marcado dos pequenos lábios, motivando investigação para exclusão de hiperplasia congénita da suprarrenal. A avaliação complementar mostrou doseamento normal de 17-hidroxiprogesterona em D4 (cartão de Guthrie), ecografia abdomino-pélvica com visualização de útero e ovários bilateralmente, e o ecocardiograma com persistência do canal arterial. O estudo genético revelou cariótipo 46,X,i(X)(q10), compatível com variante da ST, permitindo também o diagnóstico de ST no primeiro mês de vida. A reavaliação clínica seriada até aos 2 meses de vida mostrou normalização progressiva da aparência dos genitais externos, tendo sido assumido edema perineal transitório e não uma verdadeira hipertrofia do clitóris.

**Discussão/Conclusão:** Estes casos ilustram a heterogeneidade clínica da ST, muitas vezes subdiagnosticada. A suspeição clínica perante achados pré e pós-natais, associada à confirmação genética foi determinante para o diagnóstico precoce. A identificação nos primeiros meses de vida permite adequada vigilância cardiovascular, do crescimento e desenvolvimento.

## Síndrome 3-M por variante no gene OBSL1: Um diagnóstico raro de baixa estatura sindrómica

Patrícia Ribeiro Gonçalves<sup>1</sup>, Maria Inês Sousa<sup>2</sup>, Sofia Vieira<sup>2</sup>, Rui J. Miranda<sup>3</sup>, Patrícia Ferreira<sup>4,7</sup>, Adriana Rangel<sup>5</sup>, Sofia Ferreira<sup>6</sup>, Carla Costa<sup>6</sup>, Rita Santos Silva<sup>6,7</sup>, Cíntia Castro Correia<sup>6,7</sup>

1- Serviço de Pediatria, Departamento da Mulher e da Criança, Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro

2- Serviço de Pediatria, UAG da Mulher e da Criança, Unidade Local de Saúde de São João

3- Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga

4- Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Unidade Local de Saúde de São João

5- Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho

6- Unidade de Endocrinologia e Diabetologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João

7- Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Contactos autor: [Patricia.Goncalves.72697@ulsra.min-saude.pt](mailto:Patricia.Goncalves.72697@ulsra.min-saude.pt); Telm. 912491166

### Introdução:

A Síndrome 3-M (*Miller, McKusick e Malvaux*) é uma patologia autossómica recessiva rara, caracterizada por nanismo primordial com restrição de crescimento intrauterino (RCIU) e pós-natal grave (<-3 DP). Associada a anomalias craniofaciais e esqueléticas e desenvolvimento psicomotor e cognitivo normais. Apresenta-se um caso clínico confirmado molecularmente pela identificação de uma variante rara em homozigotia no gene OBSL1.

### Descrição:

Criança do sexo feminino, referenciada à consulta de Endocrinologia Pediátrica por hipocrescimento. Nascida às 40 semanas e 4 dias, com RCIU no terceiro trimestre. Ao nascimento apresentava peso 2480g P0,6 (-2,49 DP), comprimento 41cm P<0,1 (-4,29 DP) e perímetro cefálico 34,5cm P35,3 (-0,38 DP), segundo curvas de Fenton 2025, classificando-se como SGA (*small for gestational age*). Dos antecedentes destacava-se plagiocefalia direita com necessidade de ortótese craniana. Desenvolvimento psicomotor adequado e estatura-alvo familiar no P85–97. Na primeira observação objetivados fácies peculiar, macrocefalia relativa e tórax curto. Peso -3,20 DP e estatura -4,40 DP (abaixo do P0,1 segundo curvas OMS).

Do estudo complementar salienta-se função tiroideia, doseamento de IGF-1 e IGFBP3 normais, cariótipo 46,XX e idade óssea sobreponível à cronológica. O estudo genético incluiu array-CGH e MS-MLPA para os cromossomas 7, 11 e 14, sem alterações. Posteriormente realizou whole exome sequencing (WES), dirigido aos genes CCDC8, CUL7 e OBSL1.

Identificou-se a variante provavelmente patogénica NM\_015311.3:c.35dup p.(Cys13Valfs\*241) em homozigotia no gene OBSL1, estabelecendo o diagnóstico molecular de Síndrome 3-M.

### Discussão:

Este caso destaca a importância de uma investigação etiológica alargada perante baixa estatura grave e desproporcionada, em crianças com antecedentes de RCIU e SGA sem recuperação estatura-ponderal adequada. A presença de características dismórficas e macrocefalia relativa motivou o estudo genético, permitindo o diagnóstico de Síndrome 3-M por variante patogénica no gene OBSL1. Salienta-se ainda o papel fundamental de uma abordagem multidisciplinar no diagnóstico, orientação terapêutica e seguimento destes doentes.

## Hiponatremia e hipercalemia no lactente: quando não é insuficiência da suprarrenal

Sofia Seabra Vieira<sup>1</sup>, Rui J. Miranda<sup>2</sup>, Maria Inês Sousa<sup>1</sup>, Patrícia Ribeiro Gonçalves<sup>3</sup>, Patrícia Ferreira<sup>4,8</sup>, Débora Valente Silva<sup>5</sup>, Adriana Rangel<sup>6</sup>, Sofia Ferreira<sup>7</sup>, Carla Costa<sup>7</sup>, Rita Santos Silva<sup>7,8</sup>, Helena Pinto<sup>5</sup>, Cíntia Castro Correia<sup>7,8</sup>

1 - Serviço de Pediatria, UAG da Mulher e da Criança, Unidade Local de Saúde de São João

2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Entre Douro e Vouga

3 - Serviço de Pediatria, Departamento da Mulher e da Criança, Unidade Local de Saúde da Região de Aveiro

4 - Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo, Unidade Local de Saúde de São João

5 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João

6 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Gaia e Espinho

7 - Unidade de Endocrinologia e Diabetologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de São João

8 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Porto, Portugal

Contactos autor: E-mail: sofia Vieira97@gmail.com; Telemóvel: 910058699

**Introdução:** O pseudohipoaldosteronismo é uma patologia rara em idade pediátrica, caracterizada por resistência, transitória ou permanente, dos tecidos-alvo à ação da aldosterona. Divide-se em formas primária, associada a mutações no gene NR3C2 ou nos genes dos canais epiteliais de sódio, e secundária, geralmente associada a infeções do trato urinário e/ou malformações nefro-urológicas. Surge sobretudo em pequenos lactentes, com hiponatremia, hipercalemia e acidose metabólica, podendo simular patologias endócrinas graves.

**Descrição:** Lactente de 3 meses de idade, sexo masculino, previamente saudável, observado no serviço de urgência por diminuição da atividade, recusa alimentar e hipersudorese com 3 dias de evolução. Sem febre ou outros sintomas. Ao exame objetivo destacava-se perda ponderal de 250 gramas na última semana.

Realizou estudo analítico que revelou leucocitose (20910/uL), trombocitose (900000/uL), hiponatremia (125mEq/L), hipercalemia (7,1mEq/L), acidose metabólica, função renal normal e PCR negativa. Excreção urinária de sódio aumentada (23Eq/L). Exame sumário de urina com leucocitúria e isolamento de *Staphylococcus lugdunensis* multissensível na urocultura. Iniciou antibioterapia endovenosa, hidrocortisona e tratamento da hipercalemia com insulina e salbutamol, por alterações eletrocardiográficas associadas.

Realizou estudo hormonal que evidenciou renina e aldosterona marcadamente elevadas, com cortisol, ACTH, 17-OH-progesterona e restantes hormonas dentro dos valores de referência. Ecografia renovesical demonstrou ureterohidronefrose à esquerda com moderada quantidade de sedimento nos cálices e no ureter, sugestivo de pionefrose.

Assumido o diagnóstico de pseudohipoaldosteronismo secundário a infeção urinária e malformação nefro-urológica. Cumpriu 14 dias de antibioterapia, com normalização progressiva das alterações hidroeletrolíticas, permitindo a suspensão gradual da corticoterapia após confirmação hormonal. À data de alta, orientado para consulta de Nefrologia pediátrica.

**Discussão:** O pseudohipoaldosteronismo secundário deve ser considerado no diagnóstico diferencial de lactentes com hiponatremia e hipercalemia, particularmente perante suspeita de infeção urinária e/ou malformação nefrourológica previamente conhecida. A sua apresentação pode mimetizar patologias endocrinológicas graves, como insuficiência suprarrenal ou hiperplasia congénita da suprarrenal, tornando essencial uma abordagem diagnóstica rápida e multidisciplinar. Este caso destaca a importância da avaliação hormonal precoce, de forma a evitar terapêuticas desnecessárias prolongadas.

## **Duas irmãs, um diagnóstico: hipotiroidismo congénito de causa genética**

Joana Costa Sousa<sup>1</sup>, Inês Carvalho<sup>1</sup>, Leonor Rodrigues<sup>1</sup>, Alice Mirante<sup>1</sup>, Isabel Dinis<sup>1</sup>

1.Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Diabetes e Crescimento, Hospital Pediátrico de Coimbra, Unidade Local de Saúde de Coimbra

Contactos:

Joana Costa Sousa

Endereço eletrónico: [joana.cas96@gmail.com](mailto:joana.cas96@gmail.com)

Contacto telefónico: 961219168

**Introdução:** O hipotiroidismo congénito é a patologia endócrina mais comum no período neonatal, podendo ser causado por disgenesia da glândula tiroideia ou pela produção inadequada de hormonas tiroideias (disormonogénese). A disormonogénese é responsável por 10-15% dos casos de hipotiroidismo congénito, e é mais frequentemente causada por deficiência na tiroide peroxidase (TPO).

**Descrição:** Apresentamos o caso de duas irmãs com hipotiroidismo congénito associado a mutação no gene *TPO*.

Filhas de pais saudáveis com consanguinidade remota, e fruto de gravidezes vigiadas e sem intercorrências. Ambas nasceram de termo (40 semanas), por cesariana, com IA de 9/10/10, sem necessidade de reanimação e com somatometrias adequadas à sua idade gestacional. No diagnóstico precoce das recém-nascidas foi detetado um valor aumentado de TSH, pelo que foram referenciadas à Consulta de Endocrinologia. Analiticamente, à data da primeira consulta, apresentavam T4L <0.30 mg/dl (VR 1,05-3,21), TSH de >75.0 mU/L e >100 mU/L (VR 0,70-6,30), e tiroglobulina de 202 ng/ml e >300 ng/ml (VR 2,0-55,0), respetivamente. Iniciaram terapêutica com levotiroxina nesta consulta, na dose de 37,5 mcg/dia, aos 11 e 8 dias de vida, respetivamente.

Têm apresentado um crescimento e desenvolvimento psicomotores normais, e exames objetivo dentro da normalidade, com tiroide não palpável.

O estudo genético das irmãs (por *Next-Generation Sequencing*) permitiu identificar a variante c.392C>T p.Ser131Phe em homozigotia no gene *TPO*, não descrita na literatura, classificada como provavelmente patogénica. Posteriormente, esta variante foi também encontrada no estudo dos pais.

**Discussão:** Mutações no gene *TPO* estão associadas ao hipotiroidismo congénito por disormonogénese, com hereditariedade autossómica recessiva.

Nos países com programas de rastreio neonatal, os recém-nascidos afetados são identificados precocemente e, com tratamento adequado, têm um prognóstico excelente, com neurodesenvolvimento normal e perfis cognitivos semelhantes aos seus pares sem a doença.

## Síndrome de Weaver: a propósito de um caso clínico de hipercrecimento com confirmação molecular EZH2

Inês Candeias<sup>1</sup>, Catarina Barros Azevedo<sup>2</sup>, Mariana Portela<sup>1,4</sup>, Carla Ferreira<sup>1,4</sup>, Maria Miguel Gomes<sup>1,4,5</sup>, Ana Sofia Martins<sup>1,4</sup>, Olinda Marques<sup>3,4</sup>, Ana Antunes<sup>1,4</sup>

1 - Serviço de Pediatria, ULS Braga

2 - Serviço de Pediatria, ULS Alto Ave

3 - Serviço de Endocrinologia da ULS Braga

4 - Unidade de Endocrinologia e Diabetologia, Serviço de Pediatria, ULS Braga

5 - Escola de Medicina da Universidade do Minho

1ª autora: Inês Candeias | Email: [inesdc12@gmail.com](mailto:inesdc12@gmail.com) | Contacto telefónico: 917753621

**Introdução:** A Síndrome de Weaver é uma síndrome de sobrecrescimento extremamente rara (50-100 casos descritos), de transmissão autossómica dominante, causada por variantes patogénicas no gene EZH2 (7q36.1). Caracteriza-se por hipercrecimento pré e pós-natal, idade óssea avançada, dismorfias faciais típicas, como fronte larga, hipertelorismo, fendas palpebrais amendoadas, associadas a camptodactilia, pele macia, défice cognitivo variável e risco aumentado de neuroblastoma.

**Descrição:** Apresentamos o caso de uma adolescente do sexo feminino, atualmente com 17 anos, seguida na Consulta de Endocrinologia Pediátrica desde a primeira infância por hipercrecimento (estatura com +3,96SDS). Fruto de gestação por FIV, a destacar translucência da nuca aumentada, com cariótipo fetal 46XX. Antecedentes pessoais, comunicação interventricular encerrada espontaneamente, estrabismo, astigmatismo e hipermetropia (duas cirurgias oftalmológicas), adenoidectomia, frenectomia lingual e hipodontia. Mãe com Síndrome de Kallmann. Estatura alvo familiar de 169,5cm (+0,97SDS). Ao exame objetivo apresentava pavilhões auriculares curtos e rodados, escoliose ligeira, camptodactilia do 4.º e 5.º dedos dos pés e pele macia, aparentemente desproporcionada. Aproveitamento escolar regular. Puberdade evoluiu normalmente com telarca aos 10 anos e menarca aos 12,5 anos. RM crânio-encefálicas seriadas sem alterações. O painel de NGS para síndromes de macrossomia detetou a variante c.2233G>A p.(Glu745Lys) em heterozigotia no gene EZH2, inicialmente de significado clínico incerto e reclassificada como patogénica em 2023, confirmando o diagnóstico. Estatura final de 186,5cm (+3,46SDS). Foi efetuado aconselhamento genético.

**Discussão:** A Síndrome de Weaver integra o diagnóstico diferencial das síndromes de sobrecrescimento. A reclassificação periódica de variantes de significado incerto é fundamental e pode permitir confirmação diagnóstica tardia, com implicações no seguimento e no aconselhamento. A vigilância multidisciplinar, com a articulação do neurodesenvolvimento, ortopedia, oftalmologia, cardiologia e oncologia, e o aconselhamento genético, atendendo ao risco de recorrência de 50% na descendência, são os pilares essenciais da abordagem.

## Uma causa rara de amenorreia primária – Síndrome de insensibilidade completa aos androgénios

Inês R. Carvalho<sup>1</sup>, Joana Costa Sousa<sup>1</sup>, Leonor Rodrigues<sup>1</sup>, Rita Cardoso<sup>1</sup>, Inês Rua<sup>1</sup>, Alice Mirante<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Diabetes e Crescimento, Hospital Pediátrico, ULS Coimbra

Contactos: email - [inesrdcarvalho@gmail.com](mailto:inesrdcarvalho@gmail.com), telemóvel - 932924155

**Introdução:** A síndrome de insensibilidade completa aos androgénios (SIA) é uma anomalia do desenvolvimento sexual rara, ligada ao X, causada por mutações no gene do recetor de androgénios (AR), resultando em resistência completa à ação dos androgénios. Constitui uma etiologia a considerar na investigação de amenorreia primária.

**Descrição:** Sexo feminino, 16 anos, referenciada à consulta de Endocrinologia por amenorreia primária. Apresentava telarca aos 13 anos, escassa pilosidade púbica e axilar, ausência de odor apócrino ou acne. Antecedentes pessoais de correção cirúrgica de hérnia inguinal bilateral aos 2 meses de idade. Referia irmã de 22 anos também com amenorreia primária.

Apresentava ecografia pélvica sem identificação de útero, confirmando-se em ressonância magnética agenesia uterina e do terço superior da vagina. Descreviam-se estruturas compatíveis com ovários normodimensionados, sem evidência de folículos.

À observação, apresentava genitais externos femininos e estadio pubertário M4P1.

Analicamente destacava-se elevação da testosterona total (3.1 ng/mL, VR 0.15-0.53), testosterona livre (4.9 pg/mL, VR <4.277), LH (13 mUI/mL) e hormona antimülleriana (AMH) (392 ng/mL, VR 0.62-7.8), com FSH normal e estradiol indetetável (<13 pg/mL). O cariótipo revelou constituição 46,XY. O estudo genético identificou variante muito rara (c.1863dup,p.(Glu622\*)) em hemizigotia no gene AR, compatível com o diagnóstico de SIA.

**Discussão:** A SIA caracteriza-se por fenótipo feminino em indivíduos 46,XY, sendo o diagnóstico confirmado pelo estudo genético.

A resistência à ação dos androgénios impede o desenvolvimento dos derivados dos ductos de Wolff e condiciona genitália externa feminina no período embrionário, bem como escassez de pilosidade púbica/axilar e elevação compensatória da LH na puberdade. A AMH testicular induz regressão das estruturas müllerianas, manifestando-se clinicamente por amenorreia primária na puberdade. Ocorre desenvolvimento mamário por aromatização dos androgénios.

A história de hérnias inguinais bilaterais na infância deve levantar suspeita diagnóstica, que neste caso poderia ter permitido um reconhecimento mais precoce. Apesar da descrição imagiológica de estruturas compatíveis com ovários, a ausência de folículos e o contexto clínico e genético favorecem a interpretação das gónadas como testículos intra-abdominais. A história familiar sugere a mesma entidade clínica na irmã.

Estas situações requerem abordagem multidisciplinar, incluindo aconselhamento genético, suporte psicológico, gonadectomia profilática e terapêutica hormonal.

## Discondrosteose De Léri-Weill Em Gêmeas Monozigóticas Com Baixa Estatura: A Importância Da Suspeição Clínica E Da História Familiar

Catarina Barros Azevedo<sup>1</sup>, Inês Candeias<sup>2</sup>, Carla Ferreira<sup>2,3</sup>, Ana Sofia Martins<sup>2,3</sup>, Ana Antunes<sup>2,3</sup>, Mariana Portela<sup>2,3</sup>, Maria Miguel Gomes<sup>2,3,4</sup>

1- Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Alto Ave

2- Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde de Braga

3- Unidade de Endocrinologia e Diabetologia, Serviço de Pediatria, ULS Braga

4 - Escola de Medicina da Universidade do Minho

Contacto 1º autor: catbazevedo8@gmail.com

**Introdução:** A baixa estatura (BE) constitui um motivo frequente de referência à consulta de Endocrinologia Pediátrica. Causas genéticas assumem particular relevância etiológica, destacando-se as alterações do gene *SHOX*, cujo fenótipo é variável, podendo incluir a Discondrosteose de Léri-Weill (DLW), uma displasia óssea hereditária rara. A deficiência de *SHOX* é uma das causas mais prevalentes de BE idiopática (2–17%) e de BE familiar (~5%).

**Descrição:** Apresentam-se duas gêmeas monozigóticas referenciadas aos 4 anos por BE. Gestação complicada por oligohidrâmnios e restrição de crescimento fetal em ambos os fetos, com parto distócico às 36 semanas. Somatometria ao nascimento: 1ª gêmea com peso -1,66SDS e comprimento -2,75SDS; 2ª gêmea com peso -1,71SDS e comprimento -2,95SDS. Pais não consanguíneos, com estatura-alvo familiar -2,22 SDS. Pai com BE desproporcionada e mãe com atraso constitucional do crescimento e da maturação.

A evolução estaturoponderal até aos 4 anos de ambas mostrava peso regular e estatura entre -2,50 a -2SDS. Ao exame objetivo na primeira consulta, sem dismorfias faciais, manchas neurocutâneas nem alterações nos polegares e com proporções corporais aparentemente normais. O estudo inicial, incluindo investigação de doença crónica, cariótipo e idade óssea, não revelou alterações. A IGF1 encontrava-se dentro do intervalo de referência.

Posteriormente, verificou-se aumento ponderal progressivo em ambas, com evolução para obesidade. A 2ª gêmea apresentou melhoria da estatura (>-2SDS). A 1ª gêmea manteve estatura entre -2,5 e -2 SDS.

Pelo contexto familiar sugestivo, foi realizado estudo de mutações do gene *SHOX*, que identificou em ambas uma variante missense c.517C>T (p.Arg173Cys), em heterozigotia, compatível com DLW.

**Discussão:** A DLW pode apresentar-se de forma subtil, sem sinais fenotípicos clássicos ou desproporção corporal evidente, sobretudo em idades precoces, tornando a história familiar fundamental na orientação diagnóstica. Apesar do sobrecrescimento frequentemente associado à obesidade, a persistência de BE deve motivar investigação etiológica adicional.

Estes casos reforçam a importância de considerar alterações do gene *SHOX* na investigação de BE idiopática ou familiar, dado o potencial benefício terapêutico em iniciar somatropina até à maturação óssea completa, com impacto positivo na estatura final.