

Órgão da Sociedade Portuguesa de Pediatria

Vol. 41, n.º 1
Janeiro / Fevereiro 2010

ACTA PEDIÁTRICA PORTUGUESA

Revista de Medicina da Criança e do Adolescente

| | |
|--|-----|
| EDITORIAL | |
| E O DR., O QUE ACHA? <i>Jorge Amil Dias</i> | V |
| ARTIGOS ORIGINAIS | |
| RECÉM-NASCIDOS NO LIMAR DA VIABILIDADE. VALERÁ A PENA INVESTIR? CASUÍSTICA DE SETE ANOS E COMPARAÇÃO COM RESULTADOS NACIONAIS SOBRE RECÉM-NASCIDOS COM IDADE GESTACIONAL IGUAL OU INFERIOR A 24 SEMANAS <i>Artur Sousa, Catarina Nascimento, Margarida Abrantes, João Costa, Carlos Moniz, Lincoln Justo da Silva</i> | 1 |
| SÉPSIS ASSOCIADAS AOS CATETERES VENOSOS CENTRAIS <i>Laura Martins, Ana Fernandes, Dora Fontes, Ana Serrano, Hélder Ornelas</i> | 5 |
| PARALISIA DO PLEXO BRAQUIAL. PREVALÊNCIA E FACTORES DE RISCO <i>Teresa Caldeira, Mafalda Santos, Eugénio Teixeira Valente, António Vilarinho</i> | 8 |
| FIBROSE QUÍSTICA NA REGIÃO CENTRO DE PORTUGAL <i>Sónia Lemos, Fernanda Gamboa, José António Pinheiro</i> | 11 |
| INFECÇÃO PERINATAL POR <i>STREPTOCOCCUS AGALACTIAE</i> PODE SER EVITADA: PREVALÊNCIA DA COLONIZAÇÃO EM PARTURIENTES NO HOSPITAL SÃO MARCOS, FACTORES DE RISCO E SUA RELAÇÃO COM A INFECÇÃO PERINATAL <i>Alexandra Areal, Susana Nunes, Moisés Moreira, Maria Alberta Faustino, Luísa Cardoso, Carla Sá</i> | 16 |
| CASUÍSTICA | |
| SURDEZ INFANTIL – A REALIDADE DE UMA UNIDADE DE SURDOS <i>Sílvia Batalha, Maria Manuel Zarcos</i> | 22 |
| CASOS CLÍNICOS | |
| REGRESSÃO DO NEURODESENVOLVIMENTO E SÍNDROME DE RETT - UMA VARIANTE <i>Lia Gata, Susana Loureiro, Joana Almeida, Raquel Lontro, Teresa São Miguel, Guiomar Oliveira</i> | 27 |
| DIAGNÓSTICO NEONATAL DE SÍNDROME DE PRADER-WILLI <i>Vanda Bexiga, Teresa Tomé, Célia Neves, Israel Macedo, Hildeberto Correia</i> | 30 |
| ARTIGOS DE ACTUALIZAÇÃO | |
| PERTURBAÇÃO DE SOMATIZAÇÃO - UMA PATOLOGIA PREVALENTE EM ADOLESCENTES <i>Hugo Braga Tavares, Pedro Dias Ferreira, Helena Fonseca</i> | 33 |
| SÍNDROME DE TURNER <i>Carla Laranjeira, Helena Cardoso, Teresa Borges</i> | 38 |
| EDUCAÇÃO MÉDICA PEDIÁTRICA | |
| SIMULAÇÃO E ENSINO-APRENDIZAGEM EM PEDIATRIA. 1ª PARTE: TÓPICOS ESSENCIAIS <i>João M. Videira Amaral</i> | 44 |
| NOTÍCIAS | VII |
| NORMAS DE PUBLICAÇÃO | X |

ISSN 0873-9781

D'AVEIA

Protector Solar Infantil · SPF 50+
Protecção Solar Muito Alta



aveia coloidal
farinha integral
de arroz
amido de milho

D'AVEIA Protector Solar Infantil · SPF 50+
Protecção Solar Muito Alta UVA - UVB, 150 ml
Loção não untuosa, especificamente formulada para
proteger a pele delicada do bebé e da criança, com
elevada capacidade de protecção, devido à

presença de Filtros Solares UVA-UVB de amplo
espectro, que não são absorvidos pela pele evitando
o risco de alergia. Testes Dermatológicos comprovam
a sua excelente tolerância cutânea; resistência à
água e Elevada Protecção Solar UVA e UVB.

Derмотeca

Produtos Químicos e Dermatológicos, SA - Rua Castilho, N.º 59, 1.º Esq., 1250-068 LISBOA
Tel. 213804180 - Fax 213804181 - E-mail: dermail@dermoteca.com - www.dermoteca.com

VENDA EM FARMÁCIAS

ACTA PEDIÁTRICA PORTUGUESA

Vol 41 Nº 1 Janeiro – Fevereiro 2010

(Orgão Oficial da Sociedade Portuguesa de Pediatria)

www.spp.pt

app@spp.pt

Fundador

Carlos Salazar de Sousa

CONSELHO EDITORIAL

Director

João M. Videira Amaral - Lisboa

Editores Associados

Daniel Virella - Lisboa

Luís Pereira-da-Silva - Lisboa

Jorge Amil Dias - Porto

Guiomar Oliveira - Coimbra

Coordenadores de Edição

António Gomes - Almada

Secretariado

Maria Júlia Brito - SPP

Conselho Científico

Aguinaldo Cabral

Ana Cadete

Ana Medeira

Ana Xavier

Caldas Afonso

Filomena Pereira

Guiomar Oliveira

João Gomes-Pedro

José A. Oliveira Santos

José Cabral

José Frias Bulhosa

José Luís Fonseca

Laura Marques

Libério Ribeiro

Lurdes Lisboa

Marcelo Fonseca

Maria José Vieira

Miguel Coutinho

Olavo Gonçalves

Óscar Tellechea

Paolo Casella

Paula Fonseca

Rui Anjos

Teresa Tomé

(Sociedade Portuguesa de D. Metabólicas)

(Secção de Reabilitação Pediátrica da SPMFR)

(Sociedade Portuguesa de Genética Humana)

(Grupo Port. de Oftalmologia Ped. e Estrabismo)

(Secção de Nefrologia)

(Secção de Hematologia e Oncologia)

(Secção de Pediatria do Desenvolvimento)

(Secção de Educação Médica)

(Secção de Pneumologia)

(Secção de Gastroenterologia e Nutrição)

(Ordem dos Médicos Dentistas)

(Secção de Pediatria Ambulatória)

(Secção de Infeciologia)

(Secção de Imuno-Alergologia)

(Secção de Cuidados Intensivos)

(Secção de Endocrinologia)

(Secção de Reumatologia)

(Subcomissão de ORL Pediátrica da SPORL)

(Sociedade Portuguesa de Neuropediatria)

(Sociedade Port. de Dermatologia e Venereologia)

(Sociedade Portuguesa de Cirurgia Pediátrica)

(Secção de Medicina do Adolescente)

(Secção de Cardiologia Pediátrica)

(Secção de Neonatologia)

Editores Correspondentes (Países de Língua Oficial Portuguesa)

Luís Bernardino - Angola

Paula Vaz - Moçambique

Renato Procianny - Brasil

Directores ex-officio

(Revista Portuguesa de Pediatria e Puericultura, Revista Portuguesa de Pediatria e Acta Pediátrica Portuguesa)

Carlos Salazar de Sousa

Mário Cordeiro

Maria de Lourdes Levy

Jaime Salazar de Sousa

António Marques Valido

João Gomes-Pedro

Presidente da Sociedade Portuguesa de Pediatria

Luís Januário

Missão da APP: A APP, sucessora da Revista Portuguesa de Pediatria, é uma revista científica funcionando na modalidade de revisão prévia dos textos submetidos ao corpo editorial por colegas peritos em anonimato mútuo (*peer review*). É dirigida essencialmente a pediatras (vertentes médico-cirúrgica) e a médicos em formação pós-graduada para obtenção das respectivas especialidades no pressuposto de que os conteúdos interessam a outros médicos e profissionais interessados na saúde da criança e adolescente inseridos no respectivo meio familiar e social. A APP pretende abarcar um vasto leque de questões sobre investigação, educação médica, pediatria social, prática clínica, temas controversos, debate de opiniões, normas de actuação, actualização de temas, etc. São adoptadas diversas modalidades de divulgação: editoriais, espaços de discussão, artigos originais, artigos sobre avanços em pediatria, resumos de estudos divulgados em eventos científicos, notícias sobre eventos científicos e organismos estatais e não estatais devotados à criança e adolescente.

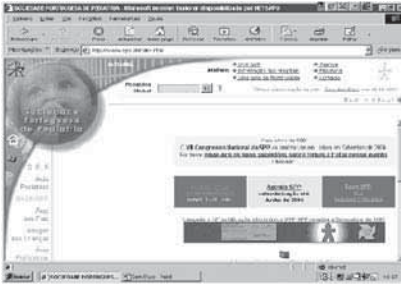
A revista científica Acta Pediátrica Portuguesa (APP) (ISSN 0873-9781) é propriedade da Sociedade Portuguesa de Pediatria, com responsabilidade administrativa da respectiva Direcção. A publicação é bimestral com todos os direitos reservados. A coordenação dos conteúdos científicos é da responsabilidade do corpo editorial da APP (Director e Director Adjunto, Editores Associados, Coordenador de Edição e Conselho Editorial). A responsabilidade dos textos científicos publicados pertence aos respectivos autores, não reflectindo necessariamente a política da SPP.

Administração: Sociedade Portuguesa de Pediatria – Rua Amílcar Cabral, 15, r/c I – 1750-018 Lisboa – Telef.: 217 574 680 – Fax: 217 577 617 • **Secretariado e Publicidade:** Júlia Brito – Rua Amílcar Cabral, 15, r/c I – 1750-018 Lisboa – Telef.: 217 574 680 – Fax: 217 577 617 • **Redacção:** Sociedade Portuguesa de Pediatria – Rua Amílcar Cabral, 15, r/c I – 1750-018 Lisboa – Telef.: 217 574 680 – Fax: 217 577 617 • **Condições de Assinatura:** 1 Ano, Continente e Ilhas: 24,94 Euros, Estrangeiro US\$40 • N.º Avulso 7,48 Euros • **Distribuição Gratuita aos Sócios da Sociedade Portuguesa de Pediatria** • **Composição e Impressão:** Quadrador - artes gráficas, lda. Rua Comandante Oliveira e Carmo, 18-C, Cova da Piedade, 2805-212 Almada – Telef.: 212 744 607 – Fax: 212 743 190 – e-mail: prepress@quadrador.pt • **Tiragem:** 3000 Exemplares • **Correspondência:** Sociedade Portuguesa de Pediatria – Rua Amílcar Cabral, 15, r/c I – 1750-018 Lisboa

Parcerias: Danone • Merck Sharp & Dohme • Milupa Portuguesa • Nestlé Portugal • Schering-Plough

A Direcção da Sociedade recomenda a utilização do espaço virtual da S.P.P. na Internet, que poderá ser acedido através do endereço

www.spp.pt



Este projecto existente *on-line* desde 1997, foi desenvolvido com o intuito de tornar acessível a todos os membros da comunidade pediátrica um conjunto de informações detalhadas e permanentemente actualizadas. As áreas de consulta actualmente definidas são:

INFORMAÇÃO AOS SÓCIOS

Decorreu no passado dia 15 de Outubro de 2009, durante o X Congresso Nacional de Pediatria em Tróia a Assembleia-Geral Extraordinária onde foi decidido por maioria o aumento da quotização Anual para 30,00 €, com incidência a partir de Janeiro de 2010.

ACTA PEDIÁTRICA PORTUGUESA

EDITORIAL

E o Dr., o que acha?

Jorge Amil Dias V

ARTIGOS ORIGINAIS

Recém-nascidos no limiar da viabilidade. Valerá a pena investir? Casuística de sete anos e comparação com resultados nacionais sobre recém-nascidos com idade gestacional igual ou inferior a 24 semanas

Artur Sousa, Catarina Nascimento, Margarida Abrantes, João Costa, Carlos Moniz, Lincoln Justo da Silva 1

Sépsis associadas aos cateteres venosos centrais

Laura Martins, Ana Fernandes, Dora Fontes, Ana Serrano, Hélder Ornelas 5

Paralisia do Plexo Braquial. Prevalência e factores de risco

Teresa Caldeira, Mafalda Santos, Eugénio Teixeira Valente, António Vilarinho 8

Fibrose quística na Região Centro de Portugal

Sónia Lemos, Fernanda Gamboa, José António Pinheiro 11

Infecção perinatal por *Streptococcus agalactiae* pode ser evitada: Prevalência da colonização em parturientes no Hospital São Marcos, factores de risco e a sua relação com a infecção perinatal

Alexandra Areal, Susana Nunes, Moisés Moreira, Maria Alberta Faustino, Luísa Cardoso, Carla Sá 16

CASUÍSTICA

Surdez Infantil – a realidade de uma Unidade de Surdos

Silvia Batalha, Maria Manuel Zarcos 22

CASOS CLÍNICOS

Regressão do neurodesenvolvimento e síndrome de Rett - uma variante

Lia Gata, Susana Loureiro, Joana Almeida, Raquel Lontro, Teresa São Miguel, Guiomar Oliveira 27

Diagnóstico neonatal de síndrome de Prader-Willi

Vanda Bexiga, Teresa Tomé, Célia Neves, Israel Macedo, Hildeberto Correia 30

ARTIGOS DE ACTUALIZAÇÃO

Perturbação de somatização - uma patologia prevalente em adolescentes

Hugo Braga Tavares, Pedro Dias Ferreira, Helena Fonseca 33

Síndrome de Turner

Carla Laranjeira, Helena Cardoso, Teresa Borges 38

EDUCAÇÃO MÉDICA PEDIÁTRICA

Simulação e ensino-aprendizagem em Pediatria.

1ª Parte: Tópicos essenciais

João M. Videira Amaral 44

NOTÍCIAS VII

NORMAS DE PUBLICAÇÃO X

ACTA PEDIÁTRICA PORTUGUESA

EDITORIAL

What do you think, doctor?

Jorge Amil Dias V

ORIGINAL ARTICLES

Pre-viable newborns. Is it worth? A seven year study of newborns of 24 or less weeks of gestacional age and comparison with national results

Artur Sousa, Catarina Nascimento, Margarida Abrantes, João Costa, Carlos Moniz, Lincoln Justo da Silva 1

Sepsis related to central venous catheters

Laura Martins, Ana Fernandes, Dora Fontes, Ana Serrano, Hélder Ornelas 5

Brachial Plexus Palsy. Prevalence and risk factors

Teresa Caldeira, Mafalda Santos, Eugénio Teixeira Valente, António Vilarinho 8

Cystic fibrosis in the Central Region of Portugal

Sónia Lemos, Fernanda Gamboa, José António Pinheiro 11

Perinatal infection by *Streptococcus agalactiae* can be avoided. Prevalence of *Streptococcus agalactiae* colonization among women at delivery in Hospital São Marcos, risk factors and its relation with perinatal infection.

Alexandra Areal, Susana Nunes, Moisés Moreira, Maria Alberta Faustino, Luísa Cardoso, Carla Sá 16

CASE REVIEW

Hearing Impairment in children - a Deaf Center reality

Silvia Batalha, Maria Manuel Zarcos 22

CASES REPORTS

Neurodevelopmental regression and Rett syndrome – a variant form

Lia Gata, Susana Loureiro, Joana Almeida, Raquel Lontro, Teresa São Miguel, Guiomar Oliveira 27

Neonatal diagnosis of Prader-Willi syndrome

Vanda Bexiga, Teresa Tomé, Célia Neves, Israel Macedo, Hildeberto Correia 30

REVIEW ARTICLES

Somatic disorder – a prevalent adolescent pathology

Hugo Braga Tavares, Pedro Dias Ferreira, Helena Fonseca 33

Turner Syndrome

Carla Laranjeira, Helena Cardoso, Teresa Borges 38

PAEDIATRIC MEDICAL EDUCATION

Simulation and teaching-learning in Paediatrics.

Essential Topics

João M. Videira Amaral 44

NEWS VII

GUIDELINES FOR THE AUTHORS X



E o Dr., o que acha?

Já todos ouvimos isto, demasiadas vezes!

A recente (e actual) pandemia de gripe H1N1 só veio mais uma vez repetir a pergunta que os pais das crianças tantas vezes nos fazem, cada vez que uma nova vacina é introduzida no mercado, especialmente quando acompanhada de “oportunistas” notícias ou de tragédias convenientemente veiculadas pela imprensa. A meningite, a varicela, o cancro do colo do útero e, mais recentemente, a gripe H1N1 vieram colocar aos Médicos, especialmente aos Pediatras, a necessidade de emitir opinião individual sobre as recomendações dos organismos oficiais. Sabemos do carácter geralmente “opinativo” dos Portugueses, que desconfiam de tudo o que são recomendações oficiais e querem saber “a verdade” da boca das pessoas em quem confiam.

Uma parte dessa desconfiança decorre do facto de as anunciadas epidemias não atingirem a dimensão trágica que tinha sido anunciada. Mas tendemos a esquecer dois aspectos importantes: os modelos teóricos e matemáticos são meras previsões baseadas em elementos com componentes variáveis que podem, ou não, confirmar-se; e o resultado final dos eventos é não só a consequência da evolução da doença mas também das medidas de contenção e prevenção que foram tomadas. É pois difícil saber o que teria exactamente acontecido se deixássemos a situação evoluir sem tentar interferir no seu curso. Sabemos que a Medicina não é uma ciência exacta e que são poucos os assuntos em que há verdades “universais”. E tudo se torna ainda mais complexo quando há que adoptar medidas de prevenção, sobretudo se elas implicam novas vacinas com algum grau de incerteza (eficácia/riscos/benefícios) e informação científica limitada, que não permite formular um juízo completamente fundamentado.

No recente episódio da gripe H1N1 dispúnhamos da orientação do Ministério da Saúde e da OMS. Seria, pois, obrigação de todos os médicos veicular essa orientação, não neces-

sariamente como uma convicção pessoal mas como forma de respeitar orientações técnicas de corpos técnicos responsáveis e sérios. Esta posição não deve inibir ninguém de questionar os corpos técnicos ou apresentar dúvidas, sempre que deseje fazê-lo, mas entre profissionais e não na comunicação social. Alguns Colegas adoptaram uma postura aparentemente enigmática, do tipo “deixo ao seu critério”... Esta é a atitude mais absurda, por duas razões: primeiro, porque a decisão última de aceitar um tratamento ou acto diagnóstico é sempre dos pais (excepto nos casos com intervenção judicial); segundo, porque não é justo deixar uma decisão difícil para quem tem bem menos informação científica e está muito mais à mercê dos grupos de pressão da comunicação social. Nesta resposta está implícito que serão os jornalistas a determinar o sentido da decisão da maioria dos pais!

Os comentários públicos sem fundamentação científica só contribuem para aumentar a confusão e desconfiança nas instituições que temos obrigação de ajudar a respeitar. Essas afirmações adquirem ainda maior gravidade quando são feitas em nome de corpos médicos com particular responsabilidade pública.

Felizmente, a “primeira vaga” desta epidemia parece ultrapassada sem demasiadas baixas. Deveríamos aproveitar a actual pausa (antes da próxima ameaça que virá, inevitavelmente) tanto para definir padrões de comportamento perante a opinião pública como para abrir canais internos e profissionais de debate para a clarificação possível das dúvidas que surgirem. Como Médicos, somos responsáveis por veicular informações e conselhos que possamos defender perante as consequências que vierem a verificar-se...

Jorge Amil Dias

Correspondência:

Jorge Amil Dias
Serviço de Pediatria
Unidade Autónoma de Gestão da Mulher e da Criança
Hospital de São João
Alameda Prof. Hernâni Monteiro, 4200-319 Porto
jamildias@netcabo.pt



Recém-nascidos no limiar da viabilidade. Valerá a pena investir? Casuística de sete anos e comparação com resultados nacionais sobre recém-nascidos com idade gestacional igual ou inferior a 24 semanas

Artur Sousa, Catarina Nascimento, Margarida Abrantes, João Costa, Carlos Moniz, Lincoln Justo da Silva

Unidade de Neonatologia, Departamento da Criança e da Família, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar de Lisboa Norte, EPE

Resumo

Introdução: O grupo dos recém-nascidos (RN) no limiar da viabilidade apresenta elevado risco de mortalidade e de sequelas. Cada Unidade deve ter presentes os seus resultados para melhor informar e apoiar os pais nas decisões que tiverem de tomar.

Material e métodos: Estudo prospectivo histórico (2000-2006), baseado na revisão casuística de RN com idade gestacional inferior ou igual a 24 semanas, tendo sido avaliados dados demográficos, da gravidez, do parto, evolução e morbilidade no período neonatal, óbitos, avaliação de desenvolvimento e sequelas.

Resultados: Foram estudados 24 RN sendo 63% do sexo masculino, gémeos em 29%, parto vaginal em 83% e peso médio à nascença 619 ± 97 g. O limiar de viabilidade situou-se nas 24 semanas. A mortalidade global foi de 58%. Tiveram acompanhamento regular 71% das gestações e a corticoterapia pré-natal foi feita em 54%. As morbilidades mais frequentes foram dificuldade respiratória (92%), anemia (75%), hipotensão arterial (58%), hemorragia intraventricular (54%) e sépsis (50%). Seis casos tinham anomalias congénitas associadas. Em 88% foi administrado surfactante.

Os dez sobreviventes acompanhados após a alta, foram avaliados em 1 de Junho 2007, com diferentes idades. Duas crianças estavam normais, quatro tinham sequelas ligeiras, duas sequelas moderadas e duas sequelas graves.

Conclusões: Apesar da mortalidade e morbilidade muito significativas, da amostra reduzida e da diversidade do período de acompanhamento, parece aceitável o investimento na sala de partos nos RN com 24 semanas de idade gestacional, que terá sempre em consideração a condição clínica e vitalidade do bebé após o nascimento.

Palavras chave: Recém-nascido, prematuridade extrema, morbilidade, desenvolvimento

Acta Pediatr Port 2010;41(1):1-4

Pre-viable newborns. Is it worth? A seven year study of newborns of 24 or less weeks of gestational age and comparison with national results

Abstract

Background: Newborn infants in the limits of viability have great mortality and sequelae risks. It's important for each neonatal intensive care unit to know its' own results, in order to better inform parents about prognosis.

Methods: We conducted a retrospective study (2000-2006) based on the casuistic revision of newborns with gestational age ≤ 24 weeks. Data collected included demographic, gestation, delivery, neonatal morbidity, therapeutics, development evaluation and outcome, sequelae and mortality data. Results were compared with data from the national very low birth weight newborn database.

Results: Twenty four newborns were followed, male-63%, gemelarity-29%, average birth weight 619 ± 97 g, vaginal delivery-83%. Mortality was 58%, including 8% in the delivery room. Neonatal transport was necessary in three cases. Adequate pregnancy surveillance was done in 71% and assisted reproduction in 21%. Antenatal steroid use was 54%. Main morbidity was respiratory distress syndrome (92%), anaemia (75%), hypotension (58%), patent ductus arteriosus (54%), intraventricular hemorrhage (54%), neonatal sepsis (50%). Congenital malformations were present in six cases. Twenty two were submitted to mechanical ventilation, mainly conventional. Average endotracheal tube days was 19 ± 19 . Surfactant therapy was done in 88%, five needed steroids for pulmonary disease and 50% needed indometacin. On follow up, six children were normal or had minor sequelae, two had moderate and two had severe sequelae.

Conclusions: Despite very significant mortality and morbidity, the small size and the short period of follow-up, we conclude that at 24 weeks gestation each baby should be viewed on an individual basis, and subsequent care will be dependent on his/her clinical condition.

Keywords: Newborn, extreme prematurity, outcome, development

Acta Pediatr Port 2010;41(1):1-4

Recebido: 22.02.2009

Aceite: 04.03.2010

Correspondência:

Carlos Moniz
Unidade de Neonatologia, Departamento da Criança e da Família
Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte, EPE
Av. Prof. Egas Moniz
1649-028 Lisboa
moniz.cm@gmail.com

Introdução

O desenvolvimento do conhecimento e da tecnologia em Medicina Perinatal tem contribuído para o aumento de sobrevivência de recém-nascidos (RN) com idades gestacionais progressivamente mais baixas. Todavia, este ganho em sobrevivência nem sempre tem sido acompanhado pela diminuição de sequelas, complicações neuromotoras e intelectuais¹⁻⁶.

O limiar de viabilidade neonatal é indicado pela percentagem de sobrevivência superior a 50%. Em Portugal, este limiar encontra-se nas 25 semanas de idade gestacional. Por esta razão, o grupo dos recém nascidos com 24 semanas ou menos e menos de 500 gramas de peso, é o que apresenta maior risco de sequelas⁷. Este facto, coloca muitos problemas éticos e de decisão médica, que vão desde a não reanimação na sala de partos, a abstenção ou suspensão terapêutica e previsão de sequelas neurocomportamentais. Nestas circunstâncias, a equipa e o médico em particular, devem saber informar os pais sobre a condição do bebé e qualidade da sua sobrevivência, baseados na experiência do seu serviço e do contexto nacional e internacional. Só assim, poderão desempenhar com qualidade, a sua função de acompanhar os Pais nas decisões difíceis que em conjunto, terão de assumir.

Neste sentido, realizámos um estudo baseado na casuística de recém-nascidos abaixo do limiar da viabilidade, com o objectivo de poder apresentar aos pais os resultados da nossa experiência, não apenas no contexto da mortalidade, mas também na avaliação pós-natal e identificação das sequelas, bem como no planeamento do apoio necessário em consulta de acompanhamento.

Material e métodos

Em 2007 realizou-se um estudo prospectivo histórico num hospital de apoio perinatal diferenciado, que incluiu todos os RN com idade gestacional igual ou inferior a 24 semanas, nascidos no período entre 2000 e 2006 inclusivé e seguidos na unidade desde o primeiro dia de vida. Os dados foram obtidos por consulta dos processos clínicos desde o primeiro dia de vida até o óbito, alta ou transferência. Os sobreviventes foram acompanhados em consulta de Desenvolvimento, cujo processo clínico serviu também de fonte de informação.

Foram estudadas as seguintes variáveis: idade gestacional (semanas), sexo (masculino/feminino), gemelaridade (sim/não), reprodução assistida (sim/não), vigilância da gravidez (sim/não), corticoterapia pré natal (sim/não, completa/incompleta), tipo de parto (eutócico, cesariana, fórceps), peso à nascença (em gramas), terapêutica com surfactante (sim/não), mortalidade geral (%), mortalidade na sala de partos (%), índice CRIB, transporte neonatal (sim/não), presença de malformações congénitas (sim/não), dificuldade respiratória (sim/não), hemorragia intraventricular (sim/não e grau), leucomalácia periventricular (sim/não e grau), doença pulmonar crónica (sim/não), sépsis neonatal (sim/não), hipotensão (sim/não), hipo e hiperglicemia (sim/não), retinopatia de prematuridade (sim/não e grau), anemia (sim/não), persistência do canal arterial (sim/não), enterocolite necrosante (sim/não), tipo(s) de ventilação utilizada (invasiva ou não invasiva), nº de dias de tubo endotraqueal (TET), dias de nutrição parentérica.

Os sobreviventes foram avaliados em relação ao bem estar clínico e neurosensorial à data de alta e em 1 de Junho de 2007, para identificar sequelas motoras, sensoriais, da comunicação e linguagem, diagnóstico de desenvolvimento, classificação do tipo de sequelas (inexistentes, leves, moderadas ou graves) segundo a classificação de Iriondo e cols⁸ e tipo de intervenção dirigida a essas sequelas.

As variáveis sexo, gemelaridade, peso ao nascer, mortalidade, mortes na sala de partos, transporte neonatal, vigilância da gravidez, reprodução assistida, corticóides anteparto, parto por via vaginal e CRIB foram comparadas com os resultados da base de dados nacional de RN de muito baixo peso para a mesma idade gestacional.

O estudo estatístico foi feito utilizando o programa SPSS® para Windows® (SPSS Inc, Chicago), aplicando o teste de χ^2 para variáveis qualitativas (com teste exacto de Fisher quando necessário), ou o teste de t-Student para variáveis quantitativas, com nível de significância de 95%.

Resultados

Dos 24 recém nascidos estudados, dois tinham 22 semanas e nenhum sobreviveu, nove tinham 23 semanas, tendo sobrevivido dois (22%) e 13 tinham 24 semanas, tendo sobrevivido oito (61%). Setenta e um por cento (71%) tiveram vigilância pré-natal, sendo 21% resultantes de reprodução assistida e em 54% dos casos foi administrada corticoterapia para indução maturativa. O parto foi vaginal em 83% dos casos, com peso médio ao nascer de 619±97g, 63% do sexo masculino e 29% gemelares. Na sala de partos ocorreram 8% dos óbitos, sendo a mortalidade global de 58%. O índice CRIB médio foi de 10±3. Três recém nascidos (13%), foram transportados pelo INEM do domicílio, de uma maternidade e de um hospital distrital. Estes parâmetros foram comparados com os dados nacionais e as diferenças só foram estatisticamente significativas para a utilização de corticóides pré-natais que foi superior no estudo realizado ($p<0,001$) e para o índice CRIB que foi inferior à média nacional ($p=0,006$). As patologias dos RN durante a permanência na unidade apresentam-se no Quadro I, sendo as mais frequentes a dificuldade

Quadro I – Patologia dos recém-nascidos estudados

| Patologia | Frequência absoluta | Frequência relativa (N=22) |
|---|---------------------|----------------------------|
| Dificuldade respiratória | 22 | 100% |
| Hemorragia intraventricular | 13 | 59% |
| Hemorragia intraventricular graus 3 e 4 | 10 | 45% |
| Anemia | 18 | 82% |
| Hipotensão | 14 | 64% |
| Persistência do canal arterial | 13 | 59% |
| Retinopatia da prematuridade | 9 | 55% |
| Retinopatia graus 3 e 4 | 5 | 41% |
| Hiperglicemia | 12 | 23% |
| Leucomalácia periventricular quística | 1 | 55% |
| Doença pulmonar crónica | 3 | 14% |
| Enterocolite necrosante | 1 | 5% |
| Sépsis | 12 | 55% |

respiratória, a anemia e a hipotensão. A maioria dos RN foram ventilados com ventilação convencional, com uma média de 19±19 dias de TET (1-68 dias) e a quase totalidade (95%) recebeu surfactante. Todos os sobreviventes e três falecidos receberam alimentação parentérica, com uma média de 26±15 dias.

Os dez sobreviventes com peso ao nascer médio de 619±97g, foram avaliados em diferentes idades cronológicas entre os oito meses e sete anos, conforme se mostra no Quadro II. Cinco apresentaram retinopatia grave, dos quais dois com amaurose bilateral aos quatro e aos sete anos. No acompanhamento em consulta de avaliação e Desenvolvimento, verificou-se que dois (com idade gestacional 24 semanas) não tiveram sequelas, quatro tiveram sequelas ligeiras (um de 23 semanas e três com 24 semanas), dois tiveram sequelas moderadas (ambos de 24 semanas) e dois tiveram sequelas graves (gestação de 24 e 23 semanas). Estas crianças têm sido acompanhadas em consulta de Desenvolvimento e foram também avaliadas pela escala de Griffiths. Todas têm programas de intervenção que incluem terapia da fala em quatro casos, apoio educativo / domiciliário / intervenção precoce em oito casos, fisioterapia em dois casos, toxina botulínica em um caso e terapêutica com metilfenidato em um caso por perturbação de défice de atenção e hiperactividade.

Discussão

Neste estudo o limiar de sobrevivência fixou-se nas 24 semanas em contraste com o resultado nacional que se fixa nas 25 semanas.

Da análise dos resultados obtidos, podemos verificar que em comparação com os dados nacionais, houve diferenças significativas na utilização de corticóides anteparto e no índice CRIB.

Um índice CRIB menor pode ser resultado de melhores cuidados obstétricos ou de uma atitude proactiva na sala de partos.

A hipotensão ocorreu numa elevada percentagem de RN (64%), o que diz muito sobre a gravidade do estado destes RN. Dos dez sobreviventes, apenas três desenvolveram doença pulmonar crónica, com necessidade de suplementação de oxigénio após as 36 semanas de idade corrigida. A terapêutica com surfactante, pode ter contribuído para o aumento de sobrevida destes RN⁹. A retinopatia grave, em cinco crianças põe em evidencia a vulnerabilidade de prematuridade extrema e a complexidade dos factores etiológicos entre os quais a optimização da utilização de oxigénio nestes RN.

Das nove crianças que nasceram de 23 semanas apenas dois sobreviveram, sendo uma avaliada aos cinco anos com sequelas ligeiras e outra aos sete anos com sequela grave.

Todos continuam a ser acompanhados em consulta de Desenvolvimento e apenas três têm mais de cinco anos, o que significa que a maior parte destas crianças beneficiou de tecnologia e terapêuticas actualizadas. À medida que o tempo fôr decorrendo as sequelas tornar-se-ão mais evidentes possibilitando a identificação e quantificação. Este é por isso um estudo dinâmico que se vai manter até todos os sobreviventes atingirem pelo menos a idade escolar entre os seis e sete anos. Estes resultados mostram as dificuldades das equipas nas salas de partos quando confrontadas com RN no limiar de viabilidade. Daí a necessidade do neonatologista, sempre que possível, reunir com os pais antes do parto para se tomar a decisão quanto às medidas terapêuticas após o nascimento.

O limite para a sobrevivência sem sequelas nas idades gestacionais e peso muitíssimo baixo não é ainda muito claro, daí a incerteza que caracteriza a postura de obstetras e neonatologistas sobre o momento em que não se deve instituir cuidado intensivo neste grupo particular de recém nascidos¹⁰.

Quadro II – Sequelas sensoriais e de neurodesenvolvimento dos recém-nascidos sobreviventes e idades de seguimento

| Sequelas | Frequência absoluta | Frequência relativa (N=10) | Idade gestacional (sem) | Peso ao nascer (g) | Idade cronológica* |
|---|---------------------|----------------------------|-------------------------|--------------------|--------------------|
| Sem sequelas | 2 | 20% | 24 | 721 e 788 | 8 M e 22 M |
| Sequelas ligeiras | 4 | 40% | | | |
| - Estrabismo ou erros de refração | 2 | | 23 e 24 | 604 e 654 | 5 A e 2 A |
| - Défice cognitivo ligeiro com atraso da linguagem | 1 | | 24 | 755 | 5 A |
| - Diplegia frustre | 1 | | 24 | 640 | 21 M |
| Sequelas moderadas | 2 | 20% | | | |
| - Atraso moderado do desenvolvimento psicomotor com atraso da linguagem | 1 | | 24 | 570 | 2 A |
| - Atraso da linguagem, surdez moderada/grave, estrabismo | 1 | | 24 | 729 | 4 A |
| Sequelas graves | 2 | 20% | | | |
| - Amaurose bilateral com atraso da linguagem e perturbação de défice atencional com hiperactividade | 1 | | 23 | 641 | 7 A |
| - Amaurose bilateral, atraso da linguagem e diplegia espástica | 1 | | 24 | 680 | 4 A |

* em 1/6/2007

Os médicos e as equipas devem lembrar aos pais que as decisões tomadas antes do nascimento podem ser alteradas na sala de partos em função da vitalidade do recém nascido, da avaliação da idade gestacional após o nascimento e a resposta às medidas de reanimação e estabilização.

Conclusão

Apesar da amostra ser pequena, da mortalidade permanecer elevada e do período de seguimento ser ainda curto, parece aceitável o investimento na sala de partos nos RN com 24 semanas de idade gestacional que terá sempre em consideração a condição clínica e vitalidade do bebé após o nascimento.

Os dados agora apresentados mostram a necessidade de estudos longitudinais de maior duração e sustentabilidade que possam incluir a maior parte dos recém nascidos deste grupo especial. Deste modo, as equipas terão uma experiência baseada em dados nacionais alargados, o que permitirá dar aos pais uma informação mais fundamentada, dos riscos que a prematuridade extrema acarreta e uma melhor previsão do prognóstico, permitindo uma decisão esclarecida sobre as condições do cuidar na Unidade de Cuidado Intensivo Neonatal.

Referências

1. Ment L, Vohr B, Allan W, Katz K, Schneider K, Westerveld M, *et al.* Change in cognitive function over time in very low birth weight infants. *JAMA* 2003;289:705-11.
2. Costeloe K, Hennessy E, Gibson AT, Marlow N, Wilkinson AR. The EPICure study: outcomes to discharge from hospital for infants born at the threshold of viability. *Pediatrics* 2000;106:659-71.
3. Vohr B, Wright LL, Poole WK, McDonald SA. Neurodevelopment outcomes of extremely low birth weight infants < 32 weeks' gestation between 1993 and 1998. *Pediatrics* 2005;116:635-43.
4. Hack M, Flannery DJ, Schluchter M, Cartar L, Borawski F, Klein N. Outcomes in young adulthood for very low birth weight infants. *N Engl J Med* 2002;346:149-57.
5. Msall M. The limits of viability and the uncertainty of neuroprotection: challenges in optimizing outcomes in extreme prematurity. *Pediatrics* 2007;119:158-60.
6. Tommiska V, Heinonen K, Lehtonen L, Renlund M, Saarela T, Tammela O, *et al.* No Improvement in Outcome of Nationwide Extremely Low Birth Weight Infant Populations Between 1996–1997 and 1999–2000; *Pediatrics* 2007;119:29-36.
7. Eichenwald EC, Stark AR. Management and Outcome of Very Low Birth Weight. *N Engl J Med* 2008;358:1700-11.
8. Iriondo M, Martinez F, Navarro A, Campistol J, Ibáñez M, Krauel J. Recién nacidos de muy bajo peso (<1500 g). Mortalidad e seguimiento evolutivo a los dos años. *Arch Pediatría* 1996;47:26-31.
9. Eagle WA, MD and the Committee on Fetus and Newborn. Surfactant-Replacement Therapy for Respiratory Distress in the Pre-term and Term Neonate. *Pediatrics* 2008;121:419-32.
10. Vavasseur C, Foran A, Murphy JF. Consensus statements on the borderlands of neonatal viability: from uncertainty to grey areas. *Ir Med Journal* 2009;102:31.



Sépsis associadas aos cateteres venosos centrais

Laura Martins, Ana Fernandes, Dora Fontes, Ana Serrano, Hélder Ornelas

Unidade de Neonatologia do Hospital do Espírito Santo, E.P.E., Évora

Resumo

Objetivos: Estudar a incidência de sépsis associadas aos cateteres venosos centrais (CVC) nos recém-nascidos (RN) internados numa Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN) e identificar eventuais factores de risco.

Métodos: Estudo prospectivo histórico com consulta dos processos clínicos de todos os RN com CVC internados entre Janeiro de 2002 e Dezembro de 2006.

Resultados – Foram estudados 380 CVC (284 umbilicais e 96 cateteres centrais de inserção periférica) em 292 RN. Durante este período foram diagnosticados 31 (8,2%) casos de sépsis associadas aos CVC. Relativamente aos cateteres venosos umbilicais, o tempo médio de permanência do cateter foi 5,5 dias com um total de 1580 dias de cateter. A sépsis ocorreu em 4,2% dos casos (7,6/1000 dias), em média 5,4 dias após a introdução do cateter. Nos cateteres centrais de inserção periférica, o tempo médio de permanência do cateter foi 11,1 dias com um total de 1067 dias de cateter. A sépsis ocorreu em 19,8% dos casos (17,8/1000 dias), em média 9,2 dias após a introdução do cateter. O *Staphylococcus epidermidis* foi o microorganismo mais frequentemente isolado. Os factores de risco identificados para sépsis foram peso ao nascer inferior a 1500 g, cateter central de inserção periférica, nutrição parentérica total, permanência do cateter central de inserção periférica superior a onze dias e permanência de cateter venoso umbilical superior a seis dias.

Conclusão: A sépsis associada aos CVC teve uma incidência sobreponível à encontrada em outros estudos publicados. Confirma-se que o peso ao nascer, o tipo de cateter, a sua duração e a perfusão de nutrição parentérica são factores de risco para sépsis.

Palavras-chave: Cateterização, recém-nascido, factores de risco, complicação, sépsis.

Acta Pediatr Port 2010;41(1):5-7

Sepsis related to central venous catheters

Abstract

Aims: To evaluate the incidence of sepsis related to central

venous catheters (CVC) in newborn infants in a Neonatal Intensive Care Unit (NICU) and identify possible risk factors.

Methods – Retrospective study of all newborns with CVC admitted between January 2002 and December 2006.

Results: Three hundred and eighty CVC were inserted (284 umbilical catheters and 96 percutaneous inserted central catheters) in 292 newborn infants during this period. Thirty one (8,2%) cases of sepsis related to CVC were diagnosed. For umbilical venous catheters, the average indwelling time was 5.5 days with a total of 1580 catheter days. The sepsis occurred in 4.2% of cases (7.6/1000 days) on average 5.4 days after catheter insertion. In percutaneous inserted central catheters, the average indwelling time was 11.1 days with a total of 1067 catheter days. The sepsis occurred in 19.8% of cases (17.8/1000 days) on average 9.2 days after catheter insertion. The most common microorganism isolated was *Staphylococcus epidermidis*. The risk factors identified for sepsis were birth weight less than 1500 grams, percutaneous inserted central catheter, total parenteral nutrition, indwelling time over eleven days for percutaneous inserted central catheter and over six days for umbilical venous catheter.

Conclusion: The incidence of sepsis associated with CVC was similar to other published studies. Our results confirm that birth weight, type of catheter, its duration and the infusion of parenteral nutrition are risk factors for sepsis.

Key Words: catheterization, newborn, risk factors, complication, sepsis.

Acta Pediatr Port 2010;41(1):5-7

Introdução

O cateterismo venoso central (CVC) é um procedimento amplamente utilizado e indispensável nas Unidades de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN)^{1,2}.

No recém-nascido prematuro é de grande importância dispor de um acesso venoso central para administração de líquidos, nutrição parentérica, fármacos e muitas vezes monitorização hemodinâmica^{2,3}. O seu uso não é no entanto isento de riscos^{1,3}. A

Recebido: 06.06.2008

Aceite: 04.03.2010

Correspondência:

Laura Martins
Rua do Raimundo n° 72
7000-661 Évora
Telefone: +351 967285697
barroso.laura@gmail.com

colonização e subsequente infecção do CVC, é uma das causas mais comuns de infecção nosocomial, causando substancial morbidade e mortalidade no período neonatal^{3,4}.

O presente estudo teve como objectivo determinar a incidência de sépsis associada aos cateteres venosos centrais na UCIN e identificar eventuais factores de risco.

Métodos

Foi realizada a análise prospectiva histórica dos RN com CVC internados entre Janeiro de 2002 e Dezembro de 2006, pela consulta dos processos clínicos. Para cada cateter, foram analisados os seguintes parâmetros: sexo, idade gestacional, peso ao nascer, tipo de cateter, soluções infundidas, tempo de permanência do cateter, motivo de retirada, exames bacteriológicos realizados e existência de sépsis.

Definiram-se critérios diagnósticos de sépsis, baseados nas recomendações do Center for Disease Control and Prevention (CDC)².

O diagnóstico de sépsis clínica estabeleceu-se de acordo com critérios clínicos e laboratoriais (Quadro I), sem agente bacteriológico isolado, mas com melhoria após instituição de terapêutica antibiótica. Considerar a sépsis associada ao cateter exigia obrigatoriamente que houvesse um cateter em uso pelo menos nas 48 horas prévias ao seu desenvolvimento.

Quadro I – Critérios clínicos e laboratoriais de sépsis*

| Critérios clínicos | Critérios laboratoriais |
|---------------------|---|
| Hipertermia >38°C | PCR >1 mg/dL |
| Hipotermia <37°C | Neutropénia |
| Apneias | Trombocitopénia (<150 x 10 ⁹ /L) |
| Bradicárdia (< 120) | |

*pelo menos um critério clínico e um laboratorial

Para considerar sépsis relacionada com cateter era requerida hemocultura periférica positiva com o mesmo agente isolado no exame bacteriológico da ponta do cateter ou na hemocultura do cateter, sem existência de outro foco existente responsável pela sépsis. O diagnóstico de sépsis provavelmente relacionada com o cateter estabeleceu-se por critérios clínicos e bacteriológicos, não exigindo o isolamento do mesmo agente em dois exames bacteriológicos distintos.

Tomando como unidade de estudo cada cateter realizou-se um estudo descritivo e comparativo das variáveis. Com os cateteres estudados microbiologicamente, realizou-se uma análise comparando a associação de diferentes variáveis independentes com a variável dependente sépsis. Para comparar variáveis qualitativas aplicou-se o teste do X² ou teste exacto de Fisher e consideraram-se estatisticamente significativas as diferenças que tiveram uma probabilidade aleatória (p) menor que 0,05. Calculou-se o *Odds ratio* e o seu intervalo de confiança de 95% para avaliar a força de associação entre as variáveis.

Para o estudo estatístico utilizou-se o conjunto de funções incluídas no Statistical Package for Social Sciences na versão 15.0, para o Sistema operativo Windows (SPSS, Inc; Chicago, EUA).

Resultados

No período estudado foram admitidos 1140 RN na UCIN dos quais 322 (28%) necessitaram de CVC. Foram excluídos do estudo 29 RN (quinze por dados insuficientes, dez que foram transferidos para outros hospitais e quatro falecidos com cateter há menos de 48 horas). Foram assim incluídos no estudo 293 RN, nos quais foram colocados 380 CVC (284 cateteres venosos umbilicais e 96 cateteres centrais de inserção periférica).

Dos RN estudados 186 (58%) eram do sexo masculino, 154 (48%) tinham idade gestacional inferior a 32 semanas e 145 (45%) peso ao nascer inferior a 1500 g.

A idade gestacional média dos RN com cateter venoso umbilical (CVU) foi 32,6 semanas [DP (desvio padrão) ±3,5 semanas] e o peso médio de nascimento foi de 1834 g [DP±756 g]. O tempo médio de permanência do cateter foi de 5,5 dias [DP±2,3 dias] com um total de 1580 dias de cateter.

O grupo dos RN com cateter central de inserção periférica (CCIP) tinha idade gestacional média de 30,0 semanas [DP ±3,1 semanas] e o peso médio de nascimento foi 1374 g [DP±578 g]. O tempo médio de permanência do cateter foi de 11,1 dias [DP±5,8 dias] com um total de 1067 dias de cateter. A maioria dos cateteres (77,6%) foi retirada electivamente.

Dos CVC colocados, apenas quinze foram enviados para exame bacteriológico da ponta do cateter e sete (46,7%) foram positivos. Foram realizadas 128 hemoculturas periféricas e oito hemoculturas do cateter, tendo sido isolados agentes em 30 (23,4%) e um (12,5%), respectivamente.

Tomando como unidade de estudo cada cateter, verificou-se a existência de sépsis em 31 casos (8,2%), em que sete foram classificadas como sépsis clínica, 20 confirmadas laboratorialmente e quatro relacionadas com cateter. Para os 2647 dias dos 380 cateteres estudados, a densidade de incidência foi de 11,7 sépsis e 1,5 sépsis relacionadas com o cateter, por cada 1000 dias de cateter. No grupo dos CVU, verificaram-se 12 sépsis (4,2%) das quais uma foi comprovadamente relacionada com o cateter. A densidade de incidência de sépsis foi neste grupo de 7,6 por 1000 dias de cateter. No grupo dos CCIP, ocorreram 19 sépsis (19,8%) das quais três (3,1%) foram relacionadas com o cateter. A densidade de incidência de sépsis foi neste grupo de 17,8 por 1000 dias de cateter (Quadro II).

Quadro II – Parâmetros avaliados na epidemiologia da sépsis de acordo com o tipo de cateter

| | CVU=284 | CCIP=96 |
|--|---------|---------|
| Taxa de sépsis (%) | 4,2% | 19,8% |
| Taxa de sépsis relacionada cateter (%) | 0,4% | 3,1% |
| Sépsis/1000 dias de cateter | 7,6 | 17,8 |
| Média dias após inserção do cateter | 5,4 | 9,2 |

*CVU – cateter venoso umbilical; CCIP – cateter central de inserção periférica.

Relativamente à etiologia das sépsis, verificou-se o predomínio de *Staphylococcus coagulase negativos*, que representaram 62,5% dos agentes isolados, destacando entre estes o *Staphylococcus epidermidis* (45%).

Quadro III – Factores de risco para sépsis

| | Número (%) | Nº com sepsis (%) | Odds ratio | IC 95% | p-value |
|-------------|------------|-------------------|------------|--------------|---------|
| Masculino | 227 (59,7) | 18 (4,7) | 0,927 | 0,440-1,953 | n.s. |
| Peso <1500g | 171 (45) | 22 (5,8) | 3,281 | 1,468-7,332 | 0,002 |
| IG<32S | 174 (45,8) | 18 (4,7) | 1,713 | 0,814-3,605 | n.s. |
| CCIP | 96 (25,3) | 19 (5,0) | 5,593 | 2,601-12,028 | <0,001 |
| NPT | 127 (33,4) | 23 (6,1) | 6,773 | 2,934-15,634 | <0,001 |
| CCIP >11 d | 37 (38,5) | 15 (15,6) | 9,375 | 2,799-31,398 | <0,001 |
| CVU >6d | 93 (33,5) | 8 (2,8) | 4,253 | 1,247-14,506 | 0,023 |

*p<0,05; IG – idade gestacional; CCIP – cateter central de inserção periférica; NPT – nutrição parentérica total; CVU – cateter venoso umbilical; n.s. - não significativo

Na análise bivariada, a sépsis associou-se de forma significativa com peso inferior a 1500 g, cateter central de inserção periférica, perfusão de nutrição parentérica total, permanência do cateter central de inserção periférica superior a onze dias e permanência de cateter venoso umbilical superior a seis dias (Quadro III).

Discussão

A densidade de incidência de sépsis neste estudo foi de 11,7 por mil dias de cateter, o que está de acordo com outros estudos publicados⁵. O National Nosocomial Infectious Surveillance System reportou uma taxa de sepsis associada a CVC de 11,3 sépsis por 1000 dias de cateter em RN com peso inferior a 1000 gramas². Estudos mais recentes referem taxas que variam entre os 14,3 e as 16 infecções por mil dias de cateter⁶.

Perante um RN com clínica sugestiva de infecção e portador de um cateter venoso central, é comum a retirada do cateter, face à possibilidade de sépsis relacionada com o cateter. No entanto, numa elevada percentagem de casos, a sépsis não se confirma e perde-se o acesso venoso³. No nosso serviço é prática, perante uma suspeita de sépsis, iniciar terapêutica antibiótica e protelar a retirada do cateter, fazendo-o apenas se não houver resposta à terapêutica após 48h. Por motivos de ordem técnica, raramente são efectuadas hemoculturas do cateter. Não é prática corrente o exame bacteriológico por rotina dos cateteres retirados. Estes factores poderão ter contribuído para que o número de sépsis relacionada com o cateter possa estar subestimado neste estudo, embora tenha sido semelhante a outro estudo nacional⁷.

Quanto à etiologia, os microorganismos mais frequentemente isolados foram *Staphylococcus coagulase negativo*, o que está de acordo com outros estudos realizados^{1-3,8}.

Relativamente aos factores de risco para sépsis identificados (peso ao nascer inferior a 1500 g, perfusão de nutrição parentérica total, permanência do cateter central de inserção periférica superior a onze dias³ e de cateter venoso umbilical superior a seis dias⁸) já tinham sido referenciados em estudos prévios. A idade gestacional inferior a 32 semanas e o sexo masculino, embora sejam factores de risco frequentemente descritos nas sépsis relacionadas com o cateter, não constituíram neste estudo risco acrescido.

O tipo de cateter também constituiu factor de risco para sepsis. Verificou-se uma maior percentagem de sépsis nos CIP relativamente aos CVU, com um risco cinco vezes superior nos primeiros relativamente aos segundos. Em estudos

publicados previamente o menor peso ao nascer e o tempo mediado até à colocação do cateter são importantes factores de risco para sépsis³. Nesta série o grupo de RNs com cateter CCIP teve um peso de nascimento médio inferior ao grupo de RN com CVU, o que associado a maior tempo médio de permanência do cateter poderá justificar, em parte, a maior percentagem de sépsis constatada.

Consideramos que a maior limitação deste estudo foi a baixa percentagem de realização de exame bacteriológico dos cateteres retirados, o que poderá ter condicionado resultados subestimados. Para tal, propõe-se a realização, por rotina, deste exame a todos os cateteres retirados, independentemente da causa de retirada do cateter.

Conclusões

A incidência de sépsis associada aos CVC foi semelhante à descrita em outros estudos publicados. O peso ao nascer, o tipo de cateter, a sua duração e a perfusão de nutrição parentérica constituíram factores de risco importantes para sépsis, corroborando os resultados previamente apresentados por outros autores.

Referências

1. Benjamin Jr DK, Miller W, Garges H, Benjamin D, McKinney Jr RE, Cotton M *et al*. Bacteremia, Central Catheters, and Neonates: When to Pull the Line. *Pediatrics* 2001;107:1272-6.
2. O'Grady NP, Alexander M, Dellinger EP, Gerberding JL, Heard SO, Maki DG *et al*. Guidelines for the Prevention of Intravascular Catheter-Related Infections. Centers for Disease Control and Prevention. *MMWR Recomm Rep*. 2002;51(RR-10):1-29
3. López Sastre JB, Fernández Colomer B, Coto Cotallo GD, Ramos Aparicio A. Estudio prospectivo sobre catéteres epicutáneos en neonatos. Grupo de Hospitales Castrillo. *An Esp Pediatr* 2000;53:138-47.
4. Salzman NB, Rubin LG. Intravenous catheter-related infections. *Adv Pediatr Infect Dis* 1995;10:337-68.
5. Chien LY, Macnab Y, Aziz K, Andrews W, McMillan DD, Lee SK *et al*. Variations in central venous catheter-related infection risks among Canadian neonatal intensive care units. *Pediatr Infect Dis J* 2002;21:505-11.
6. Aly H, Herson V, Duncan A, Herr J, Bender J, Patel K *et al*. Is Bloodstream Infection Preventable Among Premature Infants? A Tale of Two Cities. *Pediatrics* 2005;115:1513-8.
7. Palaré MJ, Albuquerque M, Oliveira G, Silva LJ. Central Catheters in neonate. *Acta Pediatr Port* 2006;37 Suppl 5:S14
8. Grupo de hospitales Castrillo. Estudio prospectivo sobre el empleo de cateteres umbilicales en el recién nacido. *An Esp Pediatr* 2000;53:470-8.



Paralisia do Plexo Braquial. Prevalência e factores de risco

Teresa Caldeira¹, Mafalda Santos², Eugénio Teixeira Valente², António Vilarinho¹

1. Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia

2. Serviço de Ortopedia, Unidade de Ortopedia Infantil, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia

Resumo

Objectivos: Determinar a prevalência da paralisia do plexo braquial na população nascida num hospital de apoio perinatal diferenciado da região do Grande Porto, e identificar possíveis factores de risco associados.

Material e métodos: Estudo caso-controlo aninhado em estudo transversal de determinação da prevalência dos casos de paralisia do plexo braquial detectados ao nascimento nos anos de 1999-2003. Os casos foram comparados com uma amostra aleatória de 60 recém-nascidos contemporâneos (controlos). Foram analisadas variáveis maternas, variáveis peri-natais e variáveis associadas ao recém-nascido, lesões associadas, evolução e tratamento.

Resultados: Identificaram-se 15 casos de paralisia do plexo braquial correspondendo a uma prevalência de 0.98‰. Identificaram-se como factores de risco associados a paralisia do plexo braquial a macrosomia, o parto instrumentado e a presença de distocia de ombros. Houve um discreto predomínio do sexo masculino (53%), a paralisia de Erb-Duchenne foi a mais frequente (73%) e o lado direito o mais afectado (60%). Como lesões associadas foram encontradas a fractura de clavícula (5 casos), a fractura do úmero e a do parietal (1 caso) e o torcicolo congénito (4 casos). Onze crianças (73%) tiveram recuperação total, após tratamento médico conservador. Dos quatro casos com sequelas, três apresentavam paralisia total do plexo braquial.

Conclusão: A prevalência da paralisia do plexo braquial nesta população foi semelhante ao observado noutras séries. Confirmou-se a paralisia de Erb-Duchenne como a mais frequente e de melhor prognóstico.

Palavras-chave: paralisia plexo braquial, prevalência, factores de risco

Acta Pediatr Port 2010;41(1):8-10

Brachial Plexus Palsy. Prevalence and risk factors

Abstract

Aim: To determine the prevalence of obstetrical brachial

plexus palsy and identify risk factors associated with this lesion.

Methods: Descriptive prevalence study with nested case-control study of all brachial plexus palsy cases diagnosed at birth in a general hospital in the Oporto area, from January 1999 to December 2003. These data were compared with a random sample of 60 contemporary healthy newborns (controls). Maternal, perinatal and neonatal variables, associated lesions, follow-up and treatment were analysed.

Results: There were a total of 15 cases of obstetric brachial plexus palsy, with an prevalence of 0.98‰. Macrosomia, shoulder dystocia and assisted delivery were identified as risk factors for obstetric brachial plexus palsy. There was a male predominance (53%), the Erb-Duchenne palsy was the most frequent (73%) and the right side the most affected (60%). There was concomitant clavicle fracture (n=5), humerus fracture (n=1) and congenital muscular torticollis (n=4). Eleven children (73%) had full recovery. The injuries were permanent in 26.7% of the cases (n=4), three of whom had a total plexus palsy.

Conclusion: The prevalence of 0.98 per 1000 births was similar to other series. Erb-Duchenne palsy is the most frequent lesion and the one with the best prognosis.

Key-words: brachial plexus palsy, prevalence, risk factors

Acta Pediatr Port 2010;41(1):8-10

Introdução

A paralisia perinatal do plexo braquial resulta habitualmente do estiramento, ruptura ou avulsão das raízes dos últimos nervos cervicais e primeiros torácicos, notados nas primeiras 48 horas após o parto. Na maioria dos casos a lesão mecânica ocorre na fase final do parto, por tracção lateral da cabeça e ombro; em casos raros pode ocorrer em consequência de factores intra-uterinos, como útero bicórneo, oligohidrâmnios ou bandas amnióticas^{1,2}. Caracteriza-se pela ausência de movimentos activos na extremidade afectada e igual amplitude de

Recebido: 15.01.2007

Aceite: 04.02.2010

Correspondência:

Teresa Caldeira

Serviço de Pediatria

Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia

Unidade II, Rua Francisco Sá Carneiro 4400, V. N. Gaia

Tel.: 223778100

caldeira.teresa@gmail.com

movimentos passivos em ambos os lados². A incidência estimada varia entre 0,27 e 4,17 / 1 000 nascimentos^{3,4}.

A paralisia de Erb é a forma mais comum, ocorrendo em 73-86% dos casos⁵, envolvendo as raízes nervosas de C5 e C6 ou C5 a C7. Caracteriza-se por adução e rotação interna do ombro, extensão do cotovelo, pronação do antebraço, flexão do punho e extensão dos dedos (postura em “waiters tip”). Se há lesão de C7, o cotovelo pode estar ligeiramente flectido. A paralisia de Klumpke, extremamente rara, afecta as raízes nervosas de C8 e T1 isoladamente, com atingimento dos músculos da mão, condicionando postura da mão “em garra” associada a pronação do antebraço. Na paralisia braquial total que atinge as raízes de C5 a T1, responsável por 9 a 26% dos casos, todo o membro superior fica flácido, sem movimentos e com os dedos flectidos. A paralisia das raízes inferiores pode afectar o nervo simpático e causar ptose palpebral, enftalmia e miose homo-laterais (Síndrome de Horner). Outras lesões podem estar associadas a paralisia perinatal do plexo braquial: fracturas de ossos do membro superior e da cintura escapular (clavícula, úmero), cefalohematoma, hematoma do esternocleidomastoideu, paralisia do nervo facial ou do nervo frénico^{2,5}. Entre os potenciais indicadores de prognóstico estão a natureza da lesão (avulsão *versus* rotura), extensão da lesão (superior, inferior ou total) e fracturas associadas.

O diagnóstico diferencial de paralisia do membro superior no recém-nascido deve ser feito com separação da epífise da cabeça do úmero, fractura da clavícula ou do úmero, artrite séptica da articulações do ombro, lesão do sistema nervoso central ou medular.

O objectivo deste estudo foi: estimar a incidência de paralisia do plexo braquial na população nascida no hospital; conhecer as características clínicas, a extensão das lesões e sua evolução; identificar possíveis factores peri-natais ou neonatais associados a um maior risco de desenvolver este tipo de lesão.

Metodologia

Tipo de estudo e variáveis

Estudo transversal com estudo caso-controlo aninhado dos casos de paralisia do plexo braquial detectados ao nascimento num hospital de apoio perinatal diferenciado da região do grande Porto, entre Janeiro de 1999 e Dezembro de 2003. Foram analisadas variáveis maternas: idade, paridade, idade gestacional, tipo de parto, apresentação; variáveis peri-natais: indução do trabalho de parto, analgesia epidural, assistência por médico obstetra ou enfermeira-parteira; variáveis do recém-nascido: sexo, peso, índice de Apgar, tipo de paralisia braquial, associação a outras lesões, evolução e tratamento. O seguimento destas crianças teve a duração de dois anos. Estes

dados foram comparados com uma amostra aleatória de 60 recém-nascidos contemporâneos (controlos). A selecção do grupo de controlo foi feita recrutando o primeiro recém-nascido de cada mês dos cinco anos do estudo.

Análise dos dados

Os dados foram processados e analisados no programa SPSS versão 12.0 para Windows, SPSS Inc., Chicago, IL, EUA. Procedeu-se à análise descritiva dos dados. As variáveis contínuas foram descritas como mediana e percentis (25-75). Foi feita a análise comparativa entre o grupo de casos e o grupo controlo, utilizado o teste do qui-quadrado e Mann-Whitney para avaliar dados qualitativos e quantitativos, respectivamente. Foram considerados significativos valores de significância inferiores a 0,05. A importância relativa dos factores de risco foi efectuada pela determinação dos *Odds ratio*, com um intervalo de confiança a 95%.

Resultados

Num total de 15 306 nados-vivos, foram identificados quinze casos de paralisia do plexo braquial (PPB), o que corresponde a uma prevalência de 0,98%. Da análise do grupo de casos destaca-se uma idade mediana das mães de 25,5 anos (20-33), cada uma em média com 1,7 filhos. O parto ocorreu em média às 40 semanas de gestação (39-40); foi induzido em dois casos (13%) e em três mulheres (21%) foi aplicada analgesia epidural. A apresentação foi cefálica em catorze casos (93%) e apenas uma criança nasceu de pelve. Em sete (47%) casos o parto decorreu por via baixa instrumentado; não houve nenhum caso de PPB nascido por cesariana. O médico obstetra esteve presente em onze partos (79%). O peso mediano dos recém-nascidos foi de 3625 g. (3390 - 4040). Seis recém-nascidos (40%) apresentaram-se com distocia de ombros. O índice de Apgar foi inferior a 3 ao 1º e 5º minutos em apenas um recém-nascido. O tipo de lesão encontrada foi maioritariamente paralisia de Erb, presente em onze casos (73%), enquanto que em 4 casos (27%) ocorreu paralisia total. O lado direito foi afectado em nove casos (60%). Cinco crianças apresentavam concomitantemente fractura de clavícula, duas com torcicolo congénito e uma com fractura do úmero. A duração mediana do tempo de seguimento foi de 20 meses, com avaliações aos 1, 3, 6, e 12 meses e a partir daí dependendo da grau de função e sequelas. A recuperação total ocorreu em onze casos (73%), tendo esta ocorrido até aos três meses de idade. Quatro crianças ficaram com algum grau de limitação motora e funcional, descritas no Quadro I. Em todos os casos se optou por um tratamento médico conservador, dado ter havido, mesmo nos casos de lesão total, sinais de recuperação funcional com a fisioterapia.

Quadro I – Evolução dos casos com recuperação parcial; descrição do grau de sequelas com base na Escala de Mallet.

| | Tipo de lesão | Abdução activa | Rotação externa | Mão-boca | Mão-nuca | Mão-dorso |
|---------------|---------------|----------------|-----------------|----------|----------|-----------|
| Caso 1 | Total | 30-90° | >20° | difícil | difícil | difícil |
| Caso 2 | Total | >90° | <20° | fácil | difícil | fácil |
| Caso 3 | Total | 30-90° | 0° | difícil | difícil | difícil |
| Caso 4 | Erb | >90° | <20° | fácil | fácil | fácil |

Quadro II – Factores associados a maior risco de paralisia do plexo braquial.

| Variáveis | Paralisia do Plexo Braquial (n=15) | Grupo controlo (n=60) | p | Odds ratio | IC a 95% |
|----------------------------------|------------------------------------|-----------------------|-------|------------|--------------|
| Recém-nascidos macrossómicos (%) | 27 | 0 | 0,000 | 6,45 | 3,75 – 11,11 |
| Parto instrumentado (%) | 47 | 10 | 0,001 | 7,88 | 2,11-29,46 |
| Distocia de ombros (%) | 40 | 5 | 0,000 | 12,44 | 2,63-58,89 |

Da comparação entre os recém-nascidos com PPB e o grupo controlo, verificou-se que os primeiros tinham pesos ao nascimento significativamente mais elevados [3625g (3390- 4040) vs 3235g (2976- 3567); $p < 0,001$]. Apesar da percentagem de múltiparas ser ligeiramente superior entre as mães dos recém-nascidos com PPB [53% (8/15) vs 48% (29/60)], essa diferença não se revelou significativa ($p=0,7$). A idade materna foi mais elevada no grupo controlo [28,5 (25 - 32) vs 25,5 (20 - 33)], ainda que sem significado estatístico ($p=0,34$). A frequência da apresentação de pelve no grupo das crianças com PPB (1/15) não foi diferente da do grupo controlo (4/60). Factores relacionados com o parto, como indução do trabalho de parto, presença de obstetra e recurso a analgesia epidural, também não foram significativamente diferentes nos dois grupos. A percentagem de macrossomia, de partos instrumentados e de distocia de ombros foi estatisticamente superior nos recém-nascidos com paralisia do plexo braquial (Quadro II).

Discussão

A prevalência estimada de 0,98/1000 nascimentos está dentro do intervalo de valores descrito na literatura. Embora fosse de esperar uma diminuição da frequência de paralisias do plexo braquial com a melhoria dos cuidados obstétricos e o aumento da taxa de cesarianas, isso não se tem verificado, devido provavelmente ao aumento do peso médio dos recém-nascidos³. Chauhan et al⁷ descreve uma incidência de 1/1000 nados-vivos, estável ao longo de 23 anos (1980 a 2002). Incidências mais elevadas observadas em países em desenvolvimento parecem relacionar-se com uma maior prevalência de diabetes gestacional e multiparidade nessas populações⁴.

Tal como noutras séries, a paralisia de Erb foi o tipo de lesão mais frequente e o membro superior direito mais frequentemente afectado, devido à posição descendente mais frequente do feto no canal de parto, em occipito-anterior esquerdo.

Vários factores têm sido associados à ocorrência de paralisia do plexo braquial: macrossomia fetal, diabetes mellitus, ganho ponderal materno excessivo na gravidez, distocia de ombros, apresentação pélvica, parto por via vaginal instrumentado, anestesia epidural, trabalho de parto prolongado, partos prévios complicados por lesões do plexo braquial^{3,5,8}. Neste estudo, ficou demonstrado que a macrossomia (OR 6,45), a distocia de ombros (OR 12,44) e o parto instrumentado (OR 7,88) se associaram a maior risco de paralisia do plexo braquial. O número reduzido de casos poderá explicar a não confirmação, nesta população, de outros factores de risco conhecidos para a plexopatia obstétrica.

O tratamento médico conservador leva à recuperação funcional total em 70-95% dos casos⁶. Na nossa série, a recuperação total ocorreu em 11 dos 15 casos de paralisia do plexo braquial. Dos quatro casos em que foram verificadas sequelas,

três correspondiam a paralisias braquiais totais. Confirmou-se assim a paralisia de Erb como aquela que apresenta o melhor prognóstico, com uma taxa de recuperação total de 91%, sendo de apenas 25% nos casos de paralisia braquial total.

O tratamento cirúrgico está indicado, pela maioria dos grupos, quando não há recuperação funcional dos bicípites até aos três meses, uma vez que a recuperação da mobilidade do ombro é muito rara nesses casos⁹. De salientar que nos casos de recuperação total, esta ocorreu sempre antes dos três meses de idade, pelo que a opção foi pelo tratamento conservador, que incluiu fisioterapia e vigilância em consulta externa. A incerteza sobre a eficácia da intervenção cirúrgica¹⁰ à data a que a nossa série se reporta, determinou uma atitude expectante nos casos de recuperação com sequelas, em detrimento de cirurgia precoce.

Chama-se a atenção para o facto de que este problema, ao contrário do que as melhores práticas médicas fariam prever, se tem mantido estacionário. A prevenção possível desta condição passa pelo controlo dos factores de risco obstétricos identificados. A sua correcta orientação e abordagem permitirá obviar as sequelas, que ainda que infrequentes, têm repercussões significativas na qualidade de vida destas crianças.

Referências

- Gherman RB, Goodwin TM, Ouzounian JG, Miller DA, Paul RH. Brachial plexus palsy associated with cesarian section: an in utero injury? *Am J Obstet Gynecol*. 1997;177:1162-4.
- Kay SPJ. Obstetrical brachial palsy. *Br J Plast Surg*. 1998;51:43-50.
- Molberg M, Hagberg H, Bager B, Lilja H, Ladfors L. High birth-weight and shoulder dystocia: the strongest risk factors for obstetrical brachial plexus palsy in a swedish population-based study. *Acta Obstet Gynecol Scand*. 2005;84:654-9.
- Narchi H, Kulaylat N, Ekuma-Nkama E. Clavicle fracture and brachial plexus palsy in the newborn: risk factors and outcome. *Ann Saudi Med*. 1996;16:707-10.
- Dodds SD, Wolfe SW. Perinatal brachial plexus palsy. *Curr Opin Pediatr*. 2000;12:40-7.
- O'Brien DF, Park TS, Noetzel MJ, Weatherly T. Management of birth brachial plexus palsy. *Childs Nerv Syst*. 2006;22:103-12.
- Chauhan S, Rose C, Gherman R, Magann E, Holland M, Morrison J. Brachial plexus injury: a 23-year experience from a tertiary center. *Am J Obstet Gynec*. 2005;192:1795-02.
- Mehta SH, Blackwell SC, Bujold E, Sokol RJ. What factors are associated with neonatal injury following shoulder dystocia? *J Perinatol*. 2006;26:85-8.
- Smith NC, Rowan P, Benson LJ, Ezaki M, Carter PR. Neonatal Brachial Plexus Palsy: Outcome of Absent Biceps Function at three months of age. *J Bone Joint Surg Am*. 2004;86:2163-70.
- Evans-Jones G, Kay SPJ, Weindling AM, Cranny G, Ward A, Bradshaw A, et al. Congenital Brachial Palsy: incidence, causes, and outcome in the United Kingdom and Republic of Ireland. *Arch Dis Child Fetal Neonatal* 2003;88:185-9.



Fibrose quística na Região Centro de Portugal

Sónia Lemos¹, Fernanda Gamboa², José António Pinheiro¹

1. Consulta de Fibrose Quística, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Coimbra (CHC), Coimbra

2. Consulta de Fibrose Quística, Hospital da Universidade de Coimbra (HUC), Coimbra

Resumo

Introdução: A Fibrose quística (FQ) é uma doença hereditária multissistémica com várias formas de apresentação. Em Portugal a prevalência estimada é 1 para 6000 nados-vivos.

Objectivos: Conhecer a prevalência da FQ na Região Centro do País e caracterizar em termos clínicos e genéticos a população de doentes nesta região.

Métodos: Análise dos processos clínicos de todos doentes com diagnóstico confirmado de FQ acompanhados em dois Centros de referência de FQ na Região Centro de Portugal entre 1970 e 2008.

Resultados: A prevalência encontrada foi aproximadamente 1 para 14000 nados-vivos. O início da clínica sugestiva da doença foi variável (pré-natal a 17 anos), no entanto 80% dos doentes tiveram alguma manifestação da doença ainda no 1º ano de vida. O tempo médio decorrido entre o início da clínica e o diagnóstico foi 3 anos. Na maioria dos doentes, o diagnóstico foi sugerido por má progressão ponderal, infeções respiratórias e tosse crónica, embora formas menos comuns de apresentação tenham ocorrido em 24% dos doentes. A análise molecular detectou a presença de 11 mutações diferentes. A mais frequente foi a mutação F508del (69% dos genes da FQ) seguida da mutação R334W (12%).

Conclusão: A prevalência de FQ na Região Centro de Portugal foi inferior à estimada para o país. Os dados demonstram o início habitualmente precoce das manifestações da doença e alertam para o diagnóstico em idades mais tardias e formas menos comuns de apresentação. É necessário sensibilizar os profissionais de saúde para esta doença.

Palavras-chave: Fibrose quística, Região Centro de Portugal, prevalência, mutações, manifestações.

Acta Pediatr Port 2010;41(1):11-5

Cystic fibrosis in the Central Region of Portugal

Abstract

Background: Cystic Fibrosis (CF) is a multisystemic hereditary disease with a significant variability of clinical pre-

sentation. In Portugal the esteemed prevalence is 1 to 6000 newborns.

Objective: To determine the prevalence of CF in the Centre Region of Portugal and characterize clinically and genetically the patient population in this area.

Methods: Analysis of the clinical files and records of all the patients with confirmed CF diagnosis followed at two CF reference Centers in the Centre Region of Portugal between 1970 and 2008.

Results: The prevalence was 1:14000 newborns approximately. The onset of the clinical evidence suggestive of CF was variable (pre-natal and 17 years); however, 80% of the patients showed some manifestation of the disease during their first year of life. The mean time interval between onset of symptoms and the diagnosis was 3 years. In most patients diagnosis was suggested by poor weight gain, respiratory infections and chronic cough, although less common forms of clinical presentation occurred in 24% of patients. Molecular analysis showed 11 different mutations, the most frequent being F508del (69% of FC genes) followed by the R334W mutation (12%).

Conclusion: The prevalence of CF in the Centre Region of Portugal was below the estimated prevalence for the country. The data collected show a tendency to an early onset of the disease manifestations and draw attention to diagnosis at later ages as well as to less common forms of disease presentation. It is important to raise awareness of this disease among health care professionals.

Acta Pediatr Port 2010;41(1):11-5

Introdução

A fibrose quística (FQ) é uma doença hereditária causada por mutações do gene que codifica a *Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator* (CFTR), uma proteína presente na superfície apical das células epiteliais¹. A doença é multissistémica e afecta todos os órgãos que expressam CFTR, nomeadamente

Recebido: 10.08.2009

Aceite: 04.03.2010

Correspondência:

Sónia Lemos

Consulta de Fibrose Quística – Hospital Pediátrico de Coimbra

Av. Bissaya Barreto

3000-075 Coimbra

Telef : 239480395

sonia.lemos@hpc.chc.min-saude.pt

as vias aéreas, pâncreas, intestino, tracto biliar, canais deferentes, glândulas sudoríparas e salivares¹². As primeiras manifestações de doença surgem habitualmente nos primeiros anos de vida, geralmente com sintomas respiratórios persistentes ou recorrentes e má progressão ponderal^{3,4}. No entanto, a expressão clínica é muito variável, estando descritos vários modos de apresentação da doença e ampla variabilidade na idade de aparecimento das primeiras manifestações³⁻⁷.

O órgão mais afectado e que mais contribui para a morbidade e mortalidade é o pulmão. A doença pulmonar caracteriza-se por obstrução das vias aéreas, infecção bacteriana crónica e uma excessiva resposta inflamatória⁸. Surpreendentemente, as infecções pulmonares são causadas por um número reduzido de bactérias. *Staphylococcus aureus* (Sa) e *Haemophilus influenza* (Hi) são predominantemente observados nas crianças mais pequenas. Em crianças mais velhas e adultos, a *Pseudomonas aeruginosa* (Pa) é de longe a bactéria mais frequente⁹. Registos da Fundação Americana de FQ demonstram que mais de 60% dos doentes estão colonizados por esta bactéria. Com o aumento da sobrevivência, novas bactérias como *Burkholderia cepacia* (Bc) e *Stenotrophomonas maltophilia* têm sido isoladas¹⁰. A colonização por Bc associa-se a deterioração clínica e funcional, podendo haver uma redução de cerca de dez anos na sobrevivência, comparando com doentes infectados apenas com Pa¹¹. A frequência da infecção por esta bactéria varia entre 5 e 15%, sendo mais alta no Canadá onde atinge 22%¹².

Apesar do tratamento agressivo da doença respiratória, ocorre um decréscimo progressivo da função pulmonar e compromisso moderado-grave da função pulmonar é observado em 25% das crianças e 60% dos adultos³.

Além da doença pulmonar, anomalias no pâncreas, fígado e vias biliares comprometem a nutrição, outro factor importante que afecta o prognóstico¹³. A desnutrição é observada em pelo menos 20% dos doentes¹⁴.

A idade do diagnóstico varia entre diversos Centros, sendo mais precoce naqueles onde se procede ao rastreio neonatal. Num Centro de referência de FQ em Portugal, a mediana da idade do diagnóstico foi 5,3 anos¹⁵, enquanto no Reino Unido, EUA e França, onde existem programas de rastreio neonatal, variou entre quatro e seis meses¹⁶. Melhoria do status nutricional e pulmonar, além de uma provável redução na mortalidade infantil e no aumento da sobrevivência têm sido observados nos doentes diagnosticados através do rastreio neonatal¹⁷. Em Portugal, entre 1992 e 1995, procedeu-se ao rastreio neonatal de FQ pelo doseamento da tripsina imunorreactiva tendo sido estimada uma incidência de 1:10000 nos distritos do Porto e Coimbra. Este rastreio não foi implementado pela inexistência de critérios para rastreio universal¹⁸.

A FQ é a doença autossómica recessiva mais comum na população caucasiana. Até ao momento foram identificadas mais de 1000 mutações. A mais frequente é a F508del; as restantes são muito mais raras¹⁹. De acordo com dados publicados anteriormente, em Portugal a mutação F508del é a mais comum com uma frequência de 44,5%²⁰. A prevalência ao nascimento da FQ é variável, com valores entre 1 em 1353 (Irlanda) e 1 em 25000 (Finlândia). Em Portugal, estima-se uma prevalência de 1 em 6000 nados-vivos²¹ mas não se conhecem dados estatísticos precisos.

Neste estudo pretende-se determinar a prevalência de FQ e caracterizar clínica e geneticamente esta doença na Região Centro de Portugal.

Métodos e Pacientes

Realizou-se a revisão dos processos clínicos de todos os doentes com diagnóstico de FQ acompanhados em dois Centros de Referência de FQ na Região Centro de Portugal entre 1970 e 2008. Foram analisadas as seguintes variáveis: sexo, ano de nascimento, manifestações clínicas sugestivas da doença, idade de início das manifestações, idade do diagnóstico, genótipo, mutações e causas de morte. Nos doentes que permanecem vivos foram ainda analisados a função pulmonar, o status nutricional e o status microbiológico no último trimestre de 2008. Nos doentes com idades entre dois e 20 anos o status nutricional foi avaliado segundo o Z-score do Índice de massa corporal (IMC) e categorizado como desnutrição grave-moderada (z-score <-1,65), desnutrição ligeira (z-score -1,65 a -1,036), normal (z-score -1,036 a 1,036), excesso de peso (z-score 1,035 a 1,65) e obesidade (z-score >1,65)²². Para doentes com idade superior a 20 anos o status nutricional foi avaliado de acordo com a Organização Mundial de Saúde e classificado em desnutrição grave-moderada (IMC <16,99), desnutrição ligeira (IMC de 17 a 18,49), peso normal (IMC de 18,5 a 24,99), excesso de peso (IMC de 25 a 29,99) e obesidade (IMC >30)²³. A gravidade da doença pulmonar foi definida com base na percentagem do valor previsto do volume expiratório forçado no 1º segundo (FEV1) e categorizada em grave (FEV1 <40%), moderada (FEV1:40-69%), ligeira (FEV1: 70-89%), normal (FEV1 >90%)⁴. Foi considerado colonização crónica das vias áreas a detecção, num período de seis meses, de três ou mais culturas positivas pela mesma bactéria²⁴. Os dados demográficos foram fornecidos pelo Instituto Nacional de Estatística.

Resultados

Entre 1970 e 2008 foram acompanhados nos dois Centros 79 doentes com diagnóstico confirmado de FQ, 51 do sexo feminino e 28 do sexo masculino. Os critérios utilizados no diagnóstico foram: características clínicas compatíveis com FQ e dois testes de suor positivos (77 casos), presença de irmão com FQ e dois testes de suor positivos (um caso), intestino hiper-ecogénico em ecografia pré-natal e identificação de duas mutações no feto (um caso). A confirmação genética foi possível em 64 doentes (82%).

Ao longo do período analisado, o número de doentes com FQ nascidos por ano variou entre zero e sete (média de dois casos/ano). A prevalência ao nascimento da doença foi aproximadamente 1 para 14000 nados vivos e variou pouco nas diferentes décadas (Quadro I).

Na altura do diagnóstico, 49% dos doentes apresentavam sintomas respiratórios e digestivos sugestivos de FQ, 25% apenas clínica digestiva e outros 25% apenas clínica respiratória. Má progressão ponderal (55%), tosse crónica (45%), infecções respiratórias crónicas ou de repetição (37%) e esteatorreia (25%) foram as manifestações mais frequentes. Manifestações menos comuns ocorreram em 16 doentes (24%) e incluíram: ileus meconial

Quadro I – Prevalência acumulada de fibrose quística na Região Centro de Portugal ao longo do período avaliado e por décadas.

| Período | Prevalência |
|-------------------|-------------|
| 1970-79 | 1: 14837 |
| 1980-89 | 1.13226 |
| 1990-99 | 1: 12671 |
| 2000-08 | 1: 16334 |
| Total (1970-2008) | 1:14181 |

(10%), prolapso rectal (6%), desidratação hiponatémica com alcalose metabólica (1,5%), anemia por deficiência de vitaminas lipossolúveis (1,5%), síndrome de perda de sal (1,5%) edema por hipoproteinémia (1,5%) e pancreatite de repetição (1,5%).

A idade de aparecimento das manifestações clínicas sugestivas da doença variou entre os primeiros dias de vida (seis doentes com ileus meconial) e os 17 anos (mediana quatro meses), no entanto 80% dos doentes tiveram alguma manifestação da doença durante o 1º ano de vida. Num doente manifestações da doença foram observadas ainda no período pré-natal (ileus meconial). Apenas 10% dos doentes iniciaram clínica depois dos cinco anos.

O diagnóstico foi colocado em média três anos (mediana dois anos) após o início das manifestações clínicas e variou entre alguns dias e 27 anos (um doente iniciou clínica aos 12 anos e o diagnóstico foi colocado e confirmado só aos 39 anos).

O estudo molecular foi possível em 64 doentes (82%), um dos quais pós-óbito a partir das mutações identificadas nos progenitores portadores da doença. Os diferentes genótipos e a sua frequência estão representados no Quadro II. Foram identificadas onze mutações diferentes. A mais frequente foi a mutação F508del (69%) seguida das mutações R334W (12%), G542X (4%), R1066C (3%), A561E (3%), P205S (3%), N1303K (2%), 711+1G-T (2%), IVS8-G(5T) (1%), 3171delC (1%) e 2184insA (1%).

Dois doentes abandonaram as consultas desconhecendo-se a sua evolução. Faleceram 38 (48%), doze do sexo masculino e 26 do sexo feminino. A idade média da morte foi onze anos (Min três meses, Max 31 anos). Em 35 doentes (95%) a causa de morte foi insuficiência respiratória. Uma criança faleceu por endocardite relacionada com cateter venoso central, uma adolescente por insuficiência renal secundária a nefrolitíase co-existente e um adulto por pneumotorax.

Permanecem em acompanhamento 39 doentes (24 sexo feminino, 15 sexo masculino) com idades compreendidas entre um mês e os 47 anos (mediana 14 anos). A distribuição etária é a seguinte: idade inferior a cinco anos: sete doentes; entre cinco e dez anos: cinco doentes; entre dez e 18 anos: onze doentes; e com idade superior a 18 anos: 16 doentes. Do grupo com idade superior a 18 anos, oito têm mais de 30 anos. Actualmente, 22% apresentam desnutrição moderada-grave, 60% tem comprometimento moderado-grave da função pulmonar e 68% estão colonizados com uma ou mais bactérias (Quadro III). Dois doentes

Quadro II – Genótipo de 64 doentes com fibrose quística estudados.

| Genótipo | Nº | % | Genótipo | Nº | % |
|------------------|----|------|--------------------|----|-----|
| F508del/F508del | 29 | 45,3 | F508del/IVS8-6(5T) | 1 | 1,6 |
| F508del/R334W | 4 | 6,2 | F508del/3171delC | 1 | 1,6 |
| F508del/smi | 3 | 4,7 | F508del/N1303K | 1 | 1,6 |
| R334W/R334W | 3 | 4,7 | F508del/2184insA | 1 | 1,6 |
| F508del/P205S | 3 | 4,7 | F508del /R334W | 1 | 1,6 |
| F508del/R1066C | 2 | 3,1 | N1303K/A561E | 1 | 1,6 |
| F508del/711+1G-T | 2 | 3,1 | R334W/R1066C | 1 | 1,6 |
| F508del/G542X | 2 | 3,1 | G542X/R1066C | 1 | 1,6 |
| R334W/G542X | 2 | 3,1 | Smi/Smi | 5 | 7,8 |
| A561E/A561E | 1 | 1,6 | | | |

Smi - sem mutação identificada

Quadro III – Função respiratória, estado nutricional e taxa de colonização dos doentes com fibrose quística acompanhados em consulta no último trimestre de 2008.

| Função pulmonar n= 32* | | Status nutricional n=36 † | | Colonização actual n=37 § | |
|-------------------------------------|----------|--------------------------------|----------|---|--------------------|
| Redução grave (FEV1 <40%) | 5 (16%) | Desnutrição grave- moderada | 8 (22%) | <i>P.aeruginosa</i> | 15 (40%) |
| Redução moderada (FEV1: 40- 69%) | 14 (44%) | Desnutrição ligeira | 5 (14%) | <i>S. aureus</i> | 11 (30%) |
| Redução ligeira (FEV1: 70-89%) | 9 (28%) | Normal | 15 (42%) | <i>B. cepacia</i> | 6 (16%) |
| Normal (FEV1> 90%) | 4 (12%) | Excesso de peso | 5 (14%) | <i>E.coli</i> | 1 (3%) |
| | | Obesidade | 3 (8%) | <i>K. pneumoniae</i> Sem colonização | 1 (3%) 12 (33%) |

FEV1- volume expiratório forçado no 1ºsegundo; *Excluídos 7 doentes com menos de 5 anos; † Excluídos 3 doentes com menos de 2 anos; § Excluídos 2 doentes submetidos a transplante pulmonar

foram submetidos a transplante pulmonar e três têm insuficiência respiratória crónica com necessidade de oxigenoterapia e/ou ventilação não invasiva.

Discussão

Como os dois Centros de referência de FQ na Região Centro de Portugal concentram praticamente todos os doentes conhecidos desta região, a partir desta análise é possível caracterizar a FQ nesta Região Centro do País.

A prevalência ao nascimento encontrada na Região Centro (1 para 14000 nados vivos) encontra-se aquém da estimada para o País (1 para 6000 nados-vivos)²¹. Este facto merece algumas considerações. Em primeiro lugar, é possível que outros doentes residentes na periferia da área de influência dos dois Centros sejam acompanhados em Centros de referência mais próximos da sua residência, não constituindo os 79 doentes a expressão completa da doença na região. Por outro lado, é provável que alguns doentes não tenham ainda sido diagnosticados, ou por desconhecimento da doença por parte dos profissionais de saúde ou porque, dada a amplitude na idade de apresentação, alguns ainda se encontrem assintomáticos. É também possível que a prevalência estimada para o País seja superior à real. Aguardamos dados nacionais do Registo Europeu de FQ para saber com exactidão a realidade da prevalência da doença.

Os resultados do estudo confirmam o início habitualmente precoce das manifestações da doença^{3,4} e alertam para o diagnóstico de FQ na idade pediátrica; mas também demonstram a importância do diagnóstico em doentes cujos sintomas se iniciem mais tardiamente. As manifestações iniciais mais frequentes não se afastaram do classicamente referido na literatura, no entanto, manifestações menos comuns surgiram numa proporção significativa dos nossos doentes. A possibilidade de FQ deve ser considerada nas situações de ileus meconial, prolapso rectal, desidratação hiponatrémica, anemia por deficiência de vitamina E e pancreatite recorrente.

A frequência da mutação F508del (69%) foi consideravelmente superior aos 44,5% anteriormente reportados para Portugal, aproximando-se da encontrada em países da Europa do Norte e Central²⁰. A mutação R334W a segunda mais frequente entre nós (12,8%), só existe com frequência semelhante em Creta²⁰.

Relativamente ao grupo de doentes actualmente em seguimento, não se verificam diferenças significativas quanto ao estado nutricional, função pulmonar e taxa de colonização das vias aéreas pelas diferentes bactérias quando comparados com dados referidos na literatura^{3,12,14}.

Comparativamente a outros países, a idade do diagnóstico foi mais tardia. Enquanto nos nossos doentes a mediana foi de dois anos, no Reino Unido, EUA, França e Austrália variou entre dois e seis meses¹⁶. De referir que nestes países 12 a 20% dos doentes foram diagnosticados através do rastreio neonatal, justificando a menor mediana de idade na altura do diagnóstico¹⁶. O rastreio neonatal não foi implementado em Portugal devido à inexistência de critérios para rastreio univer-

sal¹⁸. Ora, as estratégias de tratamento actuais melhoram consideravelmente o prognóstico dos doentes com FQ com vários estudos a mostrarem resultados a favor do rastreio neonatal relativamente ao status nutricional e pulmonar, além de uma provável redução da mortalidade infantil e maior sobrevivência dos doentes¹⁷. A demora na colocação do diagnóstico observada neste grupo de doentes não é justificada apenas pela ausência de rastreio neonatal uma vez que entre início dos sintomas e a hipótese de FQ decorreram em média três anos. É pois necessário sensibilizar os médicos para esta doença, em particular pediatras, pneumologistas, imunoalergologistas, obstetras e cirurgiões pediátricos. Também achamos justificável a introdução sistemática do rastreio da FQ no leque de patologias actualmente incluídas no rastreio neonatal português. A sua instituição ajudará a determinar a verdadeira prevalência da doença ao nascimento, o diagnóstico precoce e tratamento adequados constituem a chave para melhorar a sobrevivência e a qualidade de vida destes doentes.

Referências

1. Accurso FJ. Update in cystic fibrosis 2006. *Am J Respir Crit Care Med* 2007; 175: 754-7.
2. Santis G. Basic molecular genetics. In: Hodson M, Geddes D, eds. *Cystic Fibrosis*. 2th ed. London: Arnold, 2000: 27-48.
3. Walters S, Mehta A. Epidemiology of cystic fibrosis. In: Hodson M, Geddes D, D Bush A eds. *Cystic Fibrosis*. 3th ed. London: Hodder Arnold, 2007: 21-45
4. Monteiro J, Pinheiro JA, Xavier J, Ramalho R, Aguilar MA, Chieira ML. Fibrose quística: problemática e casuística no Hospital Pediátrico de Coimbra. *Rev Port Pediatria* 1986; 17: 95-101
5. Muniz AE, Bartle S, Foster R. Edema, anemia, hypoproteinemia, and acrodermatitis enteropathica: an uncommon initial presentation of cystic fibrosis. *Pediatr Emerg Care* 2004; 20 (2):112-4.
6. Wilfond BS, Farrell PM, Laxova A, Mischler E. Severe haemolytic anemia associated with vitamin E deficiency in infants with cystic fibrosis. Implications for neonatal screenings. *Clin Pediatr (Phila)* 1994; 33:2-7.
7. Conklin L, Zeitlin PL, Cuffari C. Cystic fibrosis presenting as recurrent pancreatitis in a young child with a normal sweat test and pancreas divisum a case report. *J Med Case Reports* 2008; 2:176
8. Chmiel JF, Davis PB. State of the art: why do the lungs of patients with cystic fibrosis become infected and can't they clear the infection? *Respir Res* 2003; 4:8.
9. Hoiby N, Frederiksen B. Microbiology of cystic fibrosis. In: Hodson M, Geddes D, eds. *Cystic Fibrosis*. 2th ed. London: Arnold, 2000:83-107.
10. Lambiase A, Raia V, Del Pezzo M, Sepe A, Carnovale V, Rossano F. Microbiology of airway disease in cohort of patients with cystic fibrosis. *BMC Infect Dis* 2006 11; 6:4.
11. Jones AM, Dood ME, Webb AK. *Burkholderia cepacia*: current clinical issues, environmental controversies and ethical dilemmas. *Eur Resp J* 2001; 17: 295-301
12. Speert DP, Henry D, Vandamme P, Corey M, Mahenthalingam. Epidemiology of *Burkholderia cepacia* complex in patients with cystic fibrosis, Canada. *Emerg Infect Dis* 2002; 8(2):181-7
13. Dodge JA, Turck D. Cystic fibrosis: nutritional consequences and management. *Best Pract Res Clin Gastroenterol* 2006; 20: 531-46.
14. Molina Arias M, Prieto Bozano G, Sarría Osés J, Polanco Allué I. Cystic fibrosis: nutritional considerations. *An Esp Pediatr* 2001; 54: 575-81.

15. Pereira L, Bandeira T, Amaral MI, Barreto Celeste. Aumento da esperança média de vida nos doentes com fibrose quística: experiência do Centro de Fibrose Quística da Unidade de Pneumologia do Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria. *Rev Port Pneumol* 1998; 4: 599-609.
16. McCormick J, Sims EJ, Green MW, Mehta G, Culross F, Mehta A. Comparative analysis of Cystic Fibrosis Registry data from the UK with USA, France and Australasia. *J Cyst Fibros* 2005; 4(2):115-22.
17. Dankert-Roelse JE, Mérelle ME. Review of outcomes of neonatal screening for cystic fibrosis versus non-screening in Europe. *J Pediatr* 2005; 147 (3 Suppl):S15-20.
18. Vilarinho L, Rocha H, Marcão A, Sousa C, Fonseca H, Bogas M et al. Diagnóstico precoce: resultados preliminares do rastreio metabólico alargado. *Acta Pediatr Port* 2006; 37 : 189-91
19. Brice P, Jarret J, Mugford M. Genetic screening for cystic fibrosis; An overview of the science and the economics. *J cystic fibrosis* 2007; 255-261
20. Estivill X, Bancells C, Ramos C. Geographic distribution and regional origin of 272 cystic fibrosis mutations in European populations. *Hum Mutat* 1997; 10(2):135-54.
21. Farrell PM. The prevalence of cystic fibrosis in the European Union. *J cystic fibrosis* 2008; 450-53
22. The Royal children's Hospital Melbourne. Department of General Medicine. BMI calculator and curves. Acessível em: http://www.rch.org.au/genmed/clinical.cfm?doc_id=2603
23. WHO: Global database on Body Mass Index an interactive surveillance toll for monitoring nutrition transition. Acessível em <http://www.who.int/bmi/index.jsp.02-03-2007>
24. Cantón R, Cobos N, De Gracia J, Baquero F, Honorato J, Gartner S, et al. Tratamiento antimicrobiano frente a la colonización pulmonar por *Pseudomonas aeruginosa* en el paciente con fibrosis quística. *Arch Bronconeumol* 2005; 41 (Supl 1): 1-25.

Anexo 1 – Número de novos casos de fibrose quística por ano de nascimento e número total de nados-vivos por ano na Região Centro.

| Ano de nascimento | Doentes com FQ | Nados-vivos* | Ano de Nascimento | Doentes com FQ | Nados-vivos* |
|-------------------|----------------|--------------|-------------------|----------------|--------------|
| 60-69 | 1 | Nc | 89 | 1 | 19314 |
| 70 | 1 | 39881 | 90 | 0 | 18775 |
| 71 | 0 | 44011 | 91 | 2 | 18143 |
| 72 | 5 | 39978 | 92 | 2 | 17889 |
| 73 | 3 | 36446 | 93 | 3 | 17540 |
| 74 | 4 | 38521 | 94 | 0 | 17085 |
| 75 | 3 | 40933 | 95 | 0 | 21804 |
| 76 | 2 | 42692 | 96 | 4 | 22366 |
| 77 | 7 | 41350 | 97 | 4 | 22947 |
| 78 | 0 | 38948 | 98 | 1 | 22751 |
| 79 | 2 | 37843 | 99 | 0 | 23441 |
| 80 | 3 | 37189 | 00 | 3 | 23973 |
| 81 | 3 | nc | 01 | 0 | 22415 |
| 82 | 2 | 35474 | 02 | 2 | 22765 |
| 83 | 3 | 33577 | 03 | 0 | 22361 |
| 84 | 1 | 33416 | 04 | 1 | 21854 |
| 85 | 2 | 27922 | 05 | 1 | 21710 |
| 86 | 3 | 29191 | 06 | 2 | 20805 |
| 87 | 1 | 28372 | 07 | 2 | 19973 |
| 88 | 4 | 20063 | 08 | 1 | 20156 |
| | | | Total | 79 | |

* Dados fornecidos pelo Instituto Nacional de Estatística; nc - não conhecidos



Infecção perinatal por *Streptococcus agalactiae* pode ser evitada: Prevalência da colonização em parturientes no Hospital São Marcos, factores de risco e a sua relação com a infecção perinatal.

Alexandra Areal¹, Susana Nunes², Moisés Moreira³, Maria Alberta Faustino¹, Luísa Cardoso³, Carla Sá²

1. Serviço de Patologia Clínica, Hospital São Marcos - Braga
2. Unidade de Neonatologia do Serviço de Pediatria, Hospital São Marcos - Braga
3. Serviço de Obstetrícia, Hospital São Marcos - Braga

Resumo

Introdução: O *Streptococcus agalactiae* (SGB) é o agente mais frequente de infecção neonatal precoce, sendo possível a sua prevenção. Em Portugal é desconhecida a prevalência de mulheres colonizadas por SGB. O estudo da Unidade de Vigilância Pediátrica refere uma prevalência nacional de infecção neonatal por SGB de 0,5:1000 nados-vivos.

Objectivo: Determinar a prevalência da colonização materna e da infecção perinatal por SGB no Hospital São Marcos, Braga (HSM) de modo a avaliar a importância da implementação do rastreio universal e o uso de medidas profiláticas.

Método: De 1 de Fevereiro a 31 de Julho de 2005 foi realizado um estudo transversal com análise de coortes anichada, avaliando todas as grávidas assistidas para trabalho de parto no HSM e respectivos recém-nascidos. Os dados foram submetidos a análise estatística bivariada pelo teste do qui-quadrado, com um nível de significância de 5% ($p < 0,05$).

Resultados: A prevalência da colonização nas grávidas rastreadas na região de Braga foi de 34,9% [Intervalo de confiança a 95% (IC95%), 31,5 – 38,3%]. No HSM o diagnóstico de infecção neonatal precoce por SGB ocorreu em 9:1000 recém-nascidos. O risco relativo de ocorrência de infecção perinatal entre os recém-nascidos dos grupos de mães rastreadas e não rastreadas foi de 0,3 [IC95%, 0,27 – 0,32].

Conclusão: O rastreio bacteriológico positivo para colonização materna por SGB associado à adequada profilaxia intraparto reduziu significativamente a infecção neonatal precoce, quando comparado ao grupo de gestantes não rastreadas ($p = 0,014$). Consideramos ser recomendável a instituição do rastreio universal das grávidas e a profilaxia adequada quando indicada.

Palavras-chave: *Streptococcus agalactiae*, rastreio bacteriológico, colonização materna, infecção perinatal, profilaxia antibiótica intraparto

Acta Pediatr Port 2010;41(1):16-21

Recebido: 21.05.2007

Aceite: 07.01.2010

Perinatal infection by *Streptococcus agalactiae* can be avoided. Prevalence of *Streptococcus agalactiae* colonization among women at delivery in Hospital São Marcos, risk factors and its relation with perinatal infection.

Abstract

Introduction: *Streptococcus agalactiae* (GBS) remains the leading cause of perinatal infection and its prevention is possible. In Portugal the real prevalence of colonized women is still unknown and the study by the Portuguese Paediatric Surveillance Unit showed a prevalence of neonatal infection of 0,5:1000 newborns.

Objective: To assess the prevalence of women with prenatal GBS colonization, the GBS perinatal disease prevalence at Hospital São Marcos, Braga (HSM) and the impact of implementation of the universal screening for GBS colonization as well as the prophylactic measures in diminishing the rate of perinatal infection.

Methodology: From 1 February to 31 July of 2005 we made a transversal study, with nested cohort analysis, evaluating all pregnant women admitted for labour at HSM and their newborns.

Results: The prevalence of colonized pregnant women found in the screening was 34,9% [confidence interval calculated at a 95% level (IC95%), 31,5 – 38,3%]. At HSM the prevalence of GBS neonatal infection was 9:1000 newborns. The relative risk of perinatal infection from the different group of mothers (screening and non screening) was 0,3 [IC95%, 0,27 – 0,32].

Conclusion: Bacteriological screening and the intra-partum prophylaxis of colonized women significantly reduced the neonatal infection when compared with the group of non screened pregnant women. ($p = 0,014$). As a result of this study, we recommend universal screening and correct intrapartum prophylaxis.

Correspondência:

Alexandra Areal
Serviço de Patologia Clínica (Microbiologia) do Hospital São Marcos
Largo Carlos Amarante - 4700 Braga
xanaareal@gmail.com

Key-Words: *Streptococcus agalactiae*, Bacteriological screening, Mother colonization, Perinatal infection, Intrapartum antibiotic prophylaxis

Acta Pediatr Port 2010;41(1):16-21

Introdução

Nas últimas décadas, o *Streptococcus agalactiae* ou *Streptococcus* do grupo B de Lancefield (SGB) tornou-se o agente bacteriano mais frequente de infecção perinatal¹. Trata-se de um coco Gram positivo, cujo reservatório natural é o tubo digestivo². Na grávida pode provocar infecção do tracto urinário, amnionite, endometrite e bacteriemia. No recém-nascido (RN) pode ser responsável por infecção sistémica ou focalizada (meningite, pneumonia). Esta infecção em 75% dos casos é precoce, manifesta-se na primeira semana de vida, geralmente antes das 72 horas, mas pode ser tardia, surgindo entre a 1^a e a 4^a semanas de vida^{1,3-5}. A colonização materna intraparto é o maior factor de risco para a doença neonatal precoce¹. O RN é infectado fundamentalmente durante o trabalho de parto, podendo também ser infectado, mais raramente, *in utero*. Por esta razão o recurso a cesariana não é considerado mecanismo preventivo de infecção perinatal³⁻⁵.

Nos Estados Unidos da América (EUA), nos anos 1970, o SGB emergiu como a principal causa infecciosa de morbilidade e mortalidade em recém-nascidos, com uma taxa de mortalidade de cerca de 55%¹. Desde 1996, com a instituição de estratégias preventivas recomendadas pelo Centers for Disease Control and Prevention (CDC), nomeadamente o uso de quimioprofilaxia intraparto em gestantes de risco para infecção perinatal por SGB, a incidência de infecção neonatal precoce decresceu ao longo dos anos cerca de 70%. Até ao início dos anos 1990 era de 2-3:1000 nados vivos, em 1993-1995 a incidência passou de 1,7 para 1,3:1000 nados vivos, baixando finalmente para 0,5:1000 nados vivos em 2002^{1,3}.

Os dados preliminares do estudo feito pela Unidade de Vigilância Pediátrica (UVP) da Sociedade Portuguesa de Pediatria, cujo registo se iniciou em 2001, apontam uma incidência em Portugal de 0,5:1000 nados vivos e uma taxa de mortalidade que varia entre 4 e 6% no RN de termo, sendo mais elevada nos prematuros⁶.

Em 2002, nos EUA, foi publicado pelo CDC um protocolo que preconiza a profilaxia antibiótica em grávidas portadoras assintomáticas de SGB detectadas por rastreio cultural sistemático ou na presença de factores de risco em grávidas não rastreadas¹. Segundo o CDC, a adopção generalizada deste protocolo permitirá uma eficácia na prevenção da doença neonatal precoce por SGB de cerca de 90%¹.

A quimioprofilaxia intraparto consiste na administração às gestantes, durante o trabalho de parto, de um antibiótico, sendo o de eleição a penicilina ou a ampicilina. A profilaxia intraparto é tanto mais eficaz quanto mais próxima do início do trabalho de parto for a primeira administração de antibiótico. A via intra-venosa (IV) é a única admitida pois permite concentrações intra-amnióticas de antibiótico mais elevadas^{1,7}.

O exame cultural de amostras do intróito vaginal e região ano-rectal, entre as 35 e as 37 semanas de gestação, pode identifi-

car as gestantes que têm maior probabilidade de estar colonizadas por SGB na altura do parto, ou seja, que apresentam maior risco de transmissão vertical mãe-filho.

A colonização da grávida no início da gestação não tem valor preditivo na infecção neonatal, visto que esta colonização pode ser transitória, crónica ou intermitente⁸.

Consideram-se como factores de risco para a infecção neonatal por SGB as seguintes situações: colonização materna por SGB detectada entre as 35 e 37 semanas de gestação; infecção do tracto urinário (ITU) por SGB, em qualquer altura da gestação; gravidez anterior com infecção neonatal precoce por SGB; parto prematuro (Idade gestacional < 37 semanas completas); rotura de membranas (RBA) superior a 18 horas; temperatura materna intraparto superior a 38°C; infecção intra-amniótica (corioamnionite)^{1,3-5,7}.

Em 2004 foram publicados os Consensos Nacionais em Neonatologia sobre a prevenção da infecção por SGB, sugerindo um protocolo de actuação nacional uniforme⁹.

No HSM foi feita a divulgação multidisciplinar desse protocolo envolvendo Obstetras, Patologistas Clínicos e Neonatologistas, e deu-se início ao rastreio das grávidas na Consulta Externa, na Consulta de Referência e às grávidas que recorreram à Urgência Obstétrica.

O objectivo deste estudo foi a determinação da prevalência da colonização materna por SGB em todas as gestantes assistidas para trabalho de parto no HSM, bem como a prevalência da infecção perinatal nos respectivos RN, de modo a avaliar a importância do rastreio universal de SGB e o uso de medidas profiláticas para reduzir significativamente a infecção perinatal.

Métodos

De 1 de Fevereiro a 31 de Julho de 2005 realizou-se um estudo transversal com análise de coortes anichada incluindo todas as grávidas assistidas para trabalho de parto no HSM e respectivos RN.

A colaboração das gestantes foi voluntária de acordo com os padrões éticos considerados na declaração de Helsínquia de 1983.

O local de vigilância da gestação classificou-se em Centro de Saúde, Consulta Externa do HSM e outros relacionados com entidades privadas.

As gestantes observadas em consulta externa, consulta de referência ou na urgência obstétrica do HSM, foram submetidas a uma colheita por zaragatoa de amostras do intróito vaginal e ano-rectal através do esfíncter anal. A mesma zaragatoa foi primeiro introduzida no intróito vaginal e de seguida na região ano-rectal. As zaragatoas foram colocadas num meio de transporte Amies modificado (Transwab®, Medical Wire & Equipment, Ltd, Inglaterra) e de seguida inoculadas num meio sólido de Granada (Biomedics-Ibercult® Coimbra, Portugal), no qual as estirpes β hemolíticas de SGB produzem colónias de cor laranja após um período de incubação até 48 horas, em anaerobiose a 37°C¹⁰⁻¹².

O rastreio foi considerado válido entre as 35 – 37 semanas de gestação ou após este período se o resultado foi obtido antes

do parto. Foram consideradas gestantes não rastreadas as não submetidas ao rastreio bacteriológico de SGB ou as submetidas antes das 35 semanas de gestação, intraparto ou após o parto (estudo retrospectivo de infecção neonatal).

Foi considerada profilaxia antibiótica intraparto a administração de um antibiótico intravenoso à gestante durante o trabalho de parto. Os antibióticos em questão são: ampicilina: dose inicial – 2 g IV, seguido de 1 g IV de 4/4 horas até ao nascimento; se alérgicas à penicilina: eritromicina: 500 mg IV de 6/6 horas até ao nascimento ou clindamicina: 900 mg IV de 8/8 horas até ao nascimento. Esta profilaxia foi considerada completa quando administradas duas ou mais doses antes da expulsão do RN.

Considerou-se ocorrência de sofrimento fetal: líquido amniótico meconial e cardiotocograma alterado.

Em caso de suspeita de patologia infecciosa no RN procedeu-se a colheita dos seguintes produtos bacteriológicos: líquido cefalorraquidiano (LCR), aspirado traqueal, hemocultura e urina asséptica para a pesquisa de SGB e respectivos antigénios capsulares e de outros agentes microbiológicos.

Considerou-se clínica de sépsis neonatal, os seguintes sinais e sintomas: palidez, hiporeactividade, hipotonia, gemido, hipertermia ($>38^{\circ}\text{C}$) ou hipotermia ($<36,5^{\circ}\text{C}$), bradicardia ou taquicardia, dificuldade respiratória, tempo de preenchimento capilar superior a 3 segundos, hiperglicémia ou acidose metabólica.

Considerou-se infecção neonatal precoce os casos de sépsis clínica na primeira semana de vida do RN, e infecção neonatal tardia os casos de sépsis clínicas entre a 1^a e a 4^a semanas de vida, com valores laboratoriais indicadores de infecção (proteína c reactiva e número de leucócitos alterados) e com exame bacteriológico positivo para SGB (inclui exame cultural e/ou pesquisa de antigénios capsulares de SGB solúveis na urina e no líquido cefalorraquidiano). O cálculo da prevalência da infecção neonatal precoce considerou estes casos relativamente ao número de nascidos vivos no HSM no período de tempo estabelecido.

O tratamento estatístico consistiu na caracterização das variáveis utilizando tabelas/gráficos de frequência simples e percentual e no cálculo das prevalências da colonização materna e infecção perinatal, e respectivo risco relativo com intervalo de confiança a 95%. Através do teste do qui-quadrado foi realizada a análise bivariada entre o resultado da colonização, rastreio bacteriológico e infecção neonatal para um nível de significância de 5% ($p>0,05$).

O estudo foi aprovado pela Comissão Ética do HSM em 2005.

Resultados

Foram estudados 1523 gestantes e 1554 RN.

A média de idades das gestantes, na data do parto, foi de 29,1 anos [IC95%, 28,8 – 29,4 anos], com uma amplitude entre os 14 e os 46 anos de idade.

A distribuição das gestantes quanto à paridade revelou que 813 (53,4%) das gestantes eram nulíparas. O parto foi eutócico em 889 (58,0%) gestantes, distócico vaginal em 145 (10,0%) e por cesariana em 477 (32,0%) dos casos.

O local da vigilância médica durante o período de gestação foi 501 (32,9%) grávidas vigiadas no Centro de Saúde local, 323 (21,2%) no HSM, 523 (34,3%) em entidades privadas e 176 (11,6%) em local desconhecido.

Foram consideradas não rastreadas para SGB 804 (53,0%) gestantes. Dessas, 71 (8,8%) efectuaram o rastreio bacteriológico, no entanto foram consideradas não rastreadas porque 26 (36,6%) efectuaram o rastreio antes das 35 semanas de gestação e 45 (63,4%) efectuaram o rastreio intraparto.

Na **Figura 1** pode ser observada a distribuição, relativamente ao rastreio bacteriológico e ao local de vigilância da gestação. Das 719 (47,0%) gestantes consideradas rastreadas, 522 (72,6%) foram rastreadas no HSM, destas 255 (48,9%) na Consulta Externa/Consulta de Referência e 267 (51,1%) num episódio de urgência obstétrica. A **Figura 2** evidencia o local de rastreio relativamente ao local de vigilância médica das gestantes.

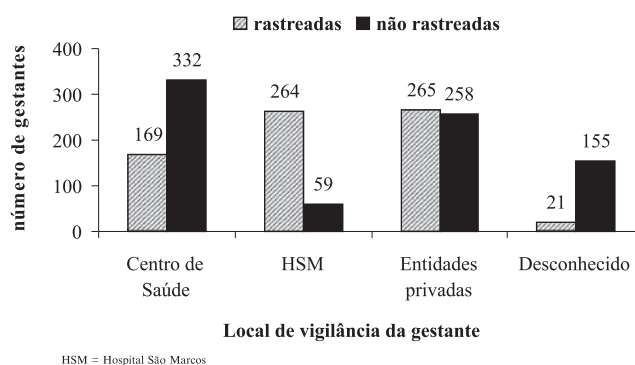


Figura 1 – Local de vigilância médica versus rastreio bacteriológico de *Streptococcus agalactiae* (n=1523)

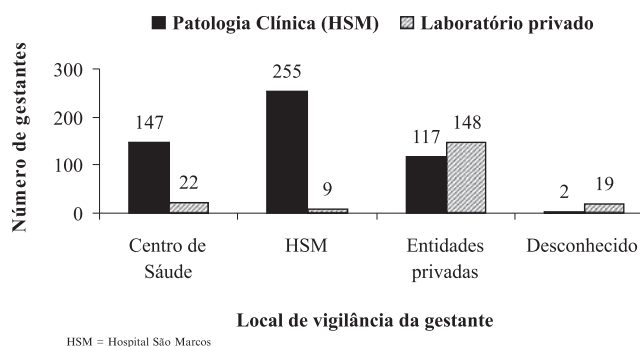


Figura 2 – Local do rastreio bacteriológico de *Streptococcus agalactiae* (SGB) versus local de vigilância médica (n=719)

A prevalência da colonização materna por SGB foi de 34,9% [IC95%, 31,5 – 38,3%].

Nas 251 gestantes rastreadas e colonizadas verificou-se que 15 (5,9%) não iniciaram a administração antibiótica intraparto; 236 fizeram-no (230 com ampicilina e 6 com eritromicina). Destas 236 gestantes, 170 (72,0%) completaram a profilaxia. Das 251 gestantes colonizadas, 152 (60,5%) não possuíam qualquer factor de risco, 99 (39,5%) possuíam um ou mais factores de risco.

Do total de 1523 verificou-se em 201 (13,2%) gestantes a presença de um ou mais factores de risco considerados pelo CDC. Em relação à profilaxia, 90 (44,7%) não iniciaram a administração antibiótica intraparto, 83 (74,8%) efectuaram

profilaxia completa e 28 (25,2%) incompleta. No **Quadro I** são sistematizados estes dados.

Do total de 1554 RN, 1544 (99,4%) foram nados-vivos. A idade gestacional média no parto dos nados-vivos foi de $38,6 \pm 1,6$ semanas (mínimo de 24 e máximo de 42 semanas). Dos fetos-mortos, a média da idade gestacional no parto foi de $31,3 \pm 6,7$ semanas (mínimo de 23 e máximo de 39 semanas) e as causas foram síndrome de HELLP (n=1), deslocamento prematuro da placenta normalmente inserida (n=1), hemorragia do 3º trimestre (n=1), septicemia materna com isolamento de SGB e *Clostridium perfringens* nas hemoculturas da gestante (n=1), líquido amniótico fétido com confirmação no exame anatomopatológico da placenta de corioamnionite (n=1) e causa indefinida/desconhecida (n=5).

Dos 1536 RN em que foi referido o sexo, 793 (52,0%) pertencem ao sexo masculino. Em 1388 RN (90,4%) o peso ao nascer variava de 2500 a 4000 gramas. Dos restantes RN, 93 (6,0%) eram RN de baixo peso, oito (0,5%) de muito baixo peso e 46 (3,0%) eram macrossômicos.

Do total de 1531 RN, 80 (5,2%) apresentaram sofrimento fetal durante o trabalho de parto, 58 (3,8%) apresentaram líquido amniótico meconial.

A prevalência da infecção neonatal precoce por SGB foi de 9:1000 nados vivos. Do total de 1544 RN nados vivos, 42 apre-

sentaram clínica de sépsis e valores analíticos indicativos de infecção alterados. Em 14 destes casos esta foi confirmada laboratorialmente através do isolamento de SGB, e pesquisa dos respectivos antígenos capsulares positivos em urina asséptica. Na **Figura 3** evidenciamos esta situação. Dos 14 RN com infecção por SGB, doze RN desenvolveram um quadro de septicemia, um RN apresentou além da sépsis um quadro de pneumonia e 1 RN apresentou clínica de sépsis e meningite.

Dos 14 RN com infecção neonatal por SGB, doze foram de mães não rastreadas e dois foram de mães rastreadas com resultado de colonização positivo mas com profilaxia incompleta. No **Quadro II** evidenciamos a infecção neonatal com a profilaxia e os factores de risco estabelecidos pelo CDC.

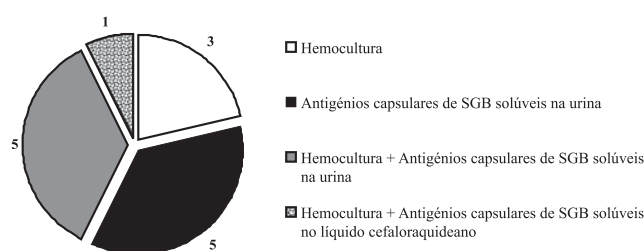


Figura 3 – Exames bacteriológicos positivos para *Streptococcus agalactiae* (SGB) nos recém-nascidos (n=14)

Quadro I – Presença dos factores de risco considerados no CDC versus resultado do rastreio e profilaxia

| Factores de risco (CDC) | N (%) | Colonização materna | | | Profilaxia | | |
|-------------------------------|-----------|---------------------|-----|--------------|------------|----------|---------|
| | | Sim | Não | Sem rastreio | Incompleta | Completa | Não fez |
| História de infecção neonatal | 1 (0,1%) | 1 | — | — | 1 | — | — |
| ITU por SGB na gestação | 40 (2,6%) | 40 | — | — | 19 | 12 | 9 |
| Pré – termo | 89 (5,6%) | 12 | 16 | 61 | 4 | 21 | 64 |
| RBA > 18 h | 80 (5,3%) | 18 | 42 | 20 | 16 | 47 | 17 |
| Temp. materna intraparto | 7 (0,5%) | 2 | 2 | 3 | 1 | 5 | 1 |
| Corioamnionite | 2 (0,1%) | — | 1 | 1 | — | 1 | 1 |

RBA = Rotura das membranas; ITU = Infecção do tracto urinário

Quadro II – Infecção neonatal em gestantes não rastreadas; rastreadas e colonizadas por SGB (versus profilaxia, tipo de parto e factores de riscos do CDC)

| Infecção neonatal em gestantes não rastreadas | | | | | | | | | |
|---|------------|---------------|-------------------|-------------|----------------------------|-----------|-----------|--------------------------|----------------|
| N | Profilaxia | Tipo de Parto | Infecção neonatal | ITU por SGB | Infecção neonatal anterior | Pré-termo | RBA > 18H | Febre materna intraparto | Corioamnionite |
| 1 | Não | Cesariana | Sépsis | Não | Não | Sim | Não | Não | Não |
| 2 | Inc. | Cesariana | Sépsis | Não | Não | Não | Sim | Não | Não |
| 3 | Não | Eutócico | Sépsis | Não | Não | Não | Não | Não | Não |
| 4 | Não | Eutócico | Sépsis | Não | Não | Não | Não | Não | Não |
| 5 | Não | Cesariana | Sépsis | Não | Não | Não | Não | Não | Não |
| 6 | Não | Cesariana | Sépsis | Não | Não | Não | Não | Não | Não |
| 7 | Não | Eutócico | Sépsis | Não | Não | Não | Não | Não | Não |
| 8 | Não | Instrum. | Sépsis | Não | Não | Não | Sim | Não | Não |
| 9 | Não | Eutócico | Pneumonia | Não | Não | Não | Não | Não | Não |
| 10 | Não | Cesariana | Sépsis | Não | Não | Não | Não | Não | Não |
| 11 | Não | Cesariana | Sépsis | Não | Não | Não | Não | Não | Não |
| 12 | Não | Cesariana | Meningite | Não | Não | Não | Não | Não | Não |
| Infecção neonatal em gestantes rastreadas e colonizadas | | | | | | | | | |
| 1 | Inc. | Eutócico | Sépsis | Sim | Não | Não | Não | Sim | Não |
| 2 | Inc. | Eutócico | Sépsis | Sim | Não | Não | Não | Não | Não |

SGB = *Streptococcus agalactiae*; CDC = Centers for Disease Control and Prevention; Inc. = Incompleta; Instrum. = Parto instrumental; ITU = Infecção do tracto urinário; RBA = Rotura de membranas

A média de internamento dos RN com infecção precoce por SGB foi de 12,6 dias [IC95%, 8,8 – 16,3 dias]. Não se registou nenhum óbito nos RN infectados por SGB no HSM. Não se detectou nenhum caso de infecção neonatal tardia por SGB no HSM.

O risco relativo de infecção perinatal nos RN nas mães rastreadas e não rastreadas foi de 0,3 [IC95%, 0,21 – 0,32]. Pela análise do qui-quadrado, verificou-se diferenças estatisticamente significativas para um nível de confiança de 95% entre o rastreio bacteriológico de SGB e infecção neonatal ($p=0,014$). Verificou-se um $p=0,120$ logo estatisticamente não valorizável entre o resultado da colonização materna versus infecção neonatal.

Discussão

Neste estudo verificámos que foram rastreadas 82% das gestantes vigiadas no HSM, 49% das quais em entidades privadas e apenas 34% no centro de saúde local, o que pode estar relacionado com o facto de o rastreio bacteriológico de SGB não ser considerado pela Direcção Geral da Saúde uma análise obrigatória durante a vigilância da gestação.

Obtivemos uma prevalência da colonização materna por SGB nas gestantes rastreadas de 34,9%, taxa essa relativamente alta em relação às taxas encontradas nos outros países¹³⁻¹⁶.

No nosso País, estudos efectuados na Maternidade Júlio Dinis (Norte) e Maternidade Bissaya Barreto (Centro) mostraram frequências mais baixas (19,3% e 14,2% respectivamente).

No Hospital Fernando Fonseca observou-se uma frequência de colonização de 18%¹⁷.

De acordo com a literatura, a grande variação das taxas de prevalência da colonização por SGB deve-se aos seguintes factores: período de gestação no qual as culturas são realizadas, o local da colheita, os métodos bacteriológicos utilizados para a detecção do SGB e a origem e características da população estudada^{1,18,19}.

De acordo com Baker e Edwards⁷, os primeiros a investigar a hipótese de Aber *et al.*²⁰, o local primário de infecção é o tracto gastrointestinal e a colonização genital meramente reflecte contaminação rectal. Detectaram taxas de isolamento mais elevadas em culturas rectais (17,0%) do que em culturas vaginais (10,2%).

A taxa de colonização por SGB aumenta 5 a 27%, quando a amostra é colhida em mais do que um local. A obtenção de amostra no endocolo vaginal, em vez da porção inferior da vagina e esfíncter anal, pode falhar na identificação de mais de metade das mulheres colonizadas pelo SGB. Por isso, neste estudo optou-se pela colheita de ambos os locais (intróito vaginal e esfíncter anal) possibilitando um resultado mais fiável^{11,21}.

Outra explicação em relação à discrepância de valores pode ser o método bacteriológico utilizado para a detecção de SGB. O método recomendado pelo CDC é o Todd-Hewitt suplementado com colistina e ácido nalidixico, no entanto, o meio de Granada demonstrou, através de vários estudos, ser um método selectivo tão sensível como o método recomendado

pelo CDC⁹⁻¹¹. É de salientar que nem todos os laboratórios públicos ou privados utilizam estes meios selectivos, usando meios ricos como o meio de Colômbia agar que permite o crescimento de toda a flora vaginal e rectal o que pode encobrir o SGB quando presente em pequenas quantidades, obtendo assim resultados falsos negativos.

Em 5 RN com suspeita de patologia infecciosa por SGB não se conseguiu isolar o agente infeccioso por exame cultural, nestes RN a pesquisa de antigénios capsulares de SGB solúveis na urina foi positiva. Apesar deste critério por si só, não ser válido na etiologia da sépsis por SGB incluímos estes casos no cálculo da prevalência devido ao facto dos RN apresentarem clínica de sépsis, valores analíticos indicadores de infecção alterados e pelo facto da urina ter sido colhida assépticamente.

A prevalência da infecção neonatal precoce por SGB no HSM foi de 9:1000 nados vivos, um valor muito superior ao estudo efectuado pela UVP em 2001 que indica uma prevalência de 0,5:1000 nados vivos. No entanto, este estudo da UVP demonstrou prevalências muito mais altas no Norte relativamente às restantes regiões do país (Centro, Sul e Ilhas)⁶. A influenciar estes resultados podem estar diferenças de serotipos e sua virulência ou características da população. Há 9 serotipos de SGB sendo o mais frequente nos RN doentes nos EUA o serotipo III²². Em Portugal, um estudo efectuado em 2002 por Coelho J, *et al.* no Hospital de Santa Maria demonstrou prevalências de serotipo III (24,6%), V (23,4%), Ia (17,8%) e II (16,3%)²³. No entanto é desconhecida a prevalência dos serotipos de SGB no norte do país, o que poderia explicar a alta prevalência de infecção neonatal precoce nesta região.

Relativamente à infecção neonatal precoce por SGB não se verificou haver diferenças estatisticamente significativas para um nível de confiança de 95% para considerar associação entre resultado bacteriológico de SGB versus infecção neonatal precoce. Ou seja, não verificámos uma maior prevalência da infecção neonatal nas gestantes colonizadas relativamente às não colonizadas. Verificamos associação ($p=0,014$) entre não rastreadas (12 casos de infecção neonatal), relativamente às rastreadas (2 casos de infecção neonatal). Esta diferença deveu-se, provavelmente, a tomada de atitudes (profilaxia) nas gestantes rastreadas e colonizadas que fizeram diminuir a infecção perinatal. O risco relativo de infecção perinatal nos RN nas mães rastreadas e não rastreadas foi de 0,3 [IC95%, 0,21 – 0,32], o que está de acordo demonstrando que o rastreio bacteriológico de SGB é um factor de protecção na infecção perinatal.

Conclusão

A prevalência da colonização nas grávidas rastreadas na região de Braga foi de 34,9 % [IC95%, 31,5 – 38,3%], e a infecção neonatal precoce por SGB foi de 9:1000 nados vivos. O risco relativo de infecção perinatal nos recém-nascidos no grupo de mães rastreadas e não rastreadas foi de 0,3 [IC95%, 0,27 – 0,32]. No nosso estudo constatámos que o rastreio bacteriológico positivo para colonização materna por SGB

associado à adequada profilaxia intraparto reduziu significativamente a infecção neonatal precoce, quando comparado ao grupo de gestantes não rastreadas ($p=0,014$).

Em função destes resultados, à semelhança de outros estudos, é recomendável a instituição de rastreio universal das grávidas e profilaxia adequada quando indicado. No entanto é necessário monitorizar as potenciais consequências adversas do uso de antibióticos intraparto devido à emergência de resistência bacteriana e ao maior número e gravidade das infecções neonatais por outros agentes que não o SGB. A quimioprofilaxia é uma solução provisória enquanto a vacina não está disponível.

Referências

1. Jolivet RR. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Early-onset neonatal group B streptococcal infection: 2002 guidelines for prevention. *J Midwifery Womens Health* 2002; 47: 435-46.
2. Murray PR, Baron EJ, Pfaller MA, Tenover FC, Tenover RH. *Manual of Clinical Microbiology*. 7th ed. Washington: ASM Press; 1999.
3. Brumund TT, White CB. An update of group B Streptococcal infection in the newborn: prevention, evaluation and treatment. *Pediatr Ann* 1998; 27: 495-501.
4. Beardsall K. Guidelines for group B Streptococcus. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2001; 84: 77-8.
5. Cole D, Bernstein PS. An update of perinatal group B Streptococcal disease. *OB/Gyn women's Health* [serial online] 2002; [cited 2002 Nov 28]; 7(2). Acessível em: <http://www.medscape.com>
6. Neto T, Nunes A, Mateus M. Infecção por *Streptococcus* do grupo B em crianças com menos de 3 meses. *Boletim UVP-SPP* [serial online] 2003; [cited 2003 jun] 4 (1) Acessível em: http://www.spp.pt/contou/tec_cont/bol_v03-n02.html
7. Backer CJ, Edwards MS. Group B streptococcal infection. In: Remington JS, editor. *Infections diseases of the fetus or Newborn Infant*. 4th ed. Philadelphia: W.B. Saunders; 1995. 980-1054.
8. Hansen SM, Ulldjerg N, Kilian M, Sorensen UBS. Dynamics of *Streptococcus agalactiae* Colonization in Women during and after Pregnancy and in their Infants. *J Clin Microbiol* 2004;42:83-89.
9. Almeida A, Agro J, Ferreira L. Estreptococo β hemolítico do grupo B: Protocolo de Rastreio e Prevenção de Doença Perinatal. Consensos em Neonatologia, Secção de Neonatologia da Sociedade Portuguesa de Pediatria [serial online] 2004. Acessível em: <http://www.aveiro-mar.com/rnmbp/grupos/armazémcomum/files/consensos.pdf>
10. de la Rosa M, Villareal R, Vega D, Miranda C, Martinezbrocal A. Granada medium for detection and identification of group B streptococci. *J Clin Microbiol* 1983; 18: 779-85
11. de la Rosa M, Perez M, Carazo C, Pareja L, Peis JI, Hernandez F. New Granada medium for detection and identification of group B streptococci. *J Clin Microbiol* 1992; 30: 1019-21
12. Rosa-Fraile M, Rodriguez-Granger J, Cueto-Lopez M, Sampedro A, Gaye EB, Haro JM, et al. Use of Granada medium to detect Group B Streptococcal colonization in Pregnant women. *J Clin Microbiol* 1999; 37: 2674-677.
13. Abarzúa F, Guzmán AM, Belmar C, Becker J, Garcia P, Rioseco A, et al. Prevalencia de Colonizacion por *Streptococcus agalactiae* (grupoB) en el tercer trimestre del embarazo. Evaluacion del cultivo selectivo. Experiencia en 2192 pacientes. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2002; 67: 89-93.
14. Riera L, Benavides G, Morillo N. Colonización por *Streptococcus* grupo B en embarazadas a término y recién-nacidos en una comunidad de Venezuela. *Enferm Infecc Microbiol Clin* 1993; 11: 295-8.
15. Benchetrit LC, Fracalanza SEL, Peregrino H, Camelo A, Sanchez LA. Carriage of *Streptococcus agalactiae* in women and neonates and distribution of serological types: a study in Brazil. *J Clin Microbiol* 1982; 15: 787-90.
16. Motlova J, Strakova L, Urbaskova P, Sak P, Sever T. Vaginal & rectal carriage os *Streptococcus agalactiae* in the Czech Republic: incidence, serotypes distribution & susceptibility to antibiotics. *Indian J Med Res* 2004;119:84-7.
17. C, Mendinhos G, Sancho L, Garrote JM, Brito MJ, Exposto F et al. Screening group B *Streptococcus* colonization in 98,6% of pregnant women – is it enough? *J Matern Fetal & Neonatal Med* 2006; 19 (Supp1):15
18. Kieran E, Matheson M, Mann AG, Efstatiou AA, Butler K, Gorman W. Group B *Streptococcus* (GBS) colonization among expectant Irish Mothers. *Ir Med J* 1998; 91:21-2.
19. Beardsall K. Guidelines for group B Streptococcus. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2001; 84: 77-8.
20. Aber R.C, Facklam R, Wilkinson H, Bennett JV. *Prog Abstr Intersci Conf Antimicrob Agents Chemother* 13th ed, Washington: Abstr.;1973.
21. Beraldo C, Brito AS, Saridakis H, Matsuo T. Prevalência da colonização vaginal e anorretal por estreptococo do grupo B em gestantes do terceiro trimestre. *Rev Bras Ginecol Obstet* 2004; 26: 543 -549
22. Schuchat A. Epidemiology of group B Streptococcal Disease in United States: Shifting Paradigms. *Clin Microbiol Rev* 1998; 11: 497-513
23. Coelho J, Ramirez M, Salgado MJ. *Streptococcus agalactiae* in a Large Portuguese Teaching Hospital: Antimicrobial Susceptibility, Serotype Distribution, and Clonal Analysis of Macrolide - Resistant Isolates. *Microb Drug Resist* 2004; 10: 31-36



Surdez Infantil – a realidade de uma Unidade de Surdos

Silvia Batalha, Maria Manuel Zarcos

Hospital de Santo André, EPE, Leiria

Resumo

Introdução: A surdez, congénita ou adquirida na infância, sem uma intervenção precoce e adequada, resulta em défices permanentes a nível da linguagem, cognição e interação social. As Unidades de Surdos (US) são instituições públicas que apoiam crianças surdas facultando-lhes vários tipos de apoio.

Objectivos: Determinar o tempo que decorreu entre a suspeita de surdez, o diagnóstico e a intervenção terapêutica. Avaliar de que forma os apoios recebidos na US influenciaram o desenvolvimento destas crianças.

Material e Métodos: Revisão casuística de 29 crianças/adolescentes surdos que frequentavam a US no ano lectivo 2007/08.

Resultados: A mediana de idades foi de 9 anos, variando entre 4 e 20 anos, 72% eram do sexo masculino. Existiam factores de risco para surdez em 79% dos casos. A idade média da suspeita de surdez foi aos 17 meses, a da primeira observação por otorrinolaringologista aos 26 meses, a do diagnóstico aos 32 meses e a da intervenção terapêutica aos 33 meses. Usavam dispositivos auditivos 26 crianças/adolescentes, 21 dos quais por surdez grave ou profunda. A idade média de referência à US foi aos 5 anos. Todos os pais referem melhoria significativa da linguagem após o início do apoio na US e 82% referem melhoria concomitante no desempenho escolar.

Conclusões: A suspeita de surdez, a confirmação do diagnóstico e a intervenção terapêutica foram tardias na generalidade dos casos. O apoio recebido na US permitiu, segundo a opinião dos pais, melhorar o desenvolvimento destas crianças.

Palavras-chave: surdez, unidade de surdos, apoio pedagógico e linguístico, desenvolvimento

Acta Pediatr Port 2010;41(1):22-6

Hearing Impairment in children – a Deaf Center reality

Abstract

Background: Congenital or acquired hearing loss in childhood, without early and accurate intervention, results in perma-

nent deficits in language, cognition and social development. Deaf Centers (DC) are public institutions that help deaf children dealing with their difficulties by rendering them pedagogic support and speech therapy.

Aims: To determine the time that elapsed between the suspect deafness, diagnosis and therapeutic intervention. Assess how the support received in the DC influenced the development of these children.

Methods: Case-review of 29 cases of deaf children/adolescents that frequented the DC in the 2007/08 school year.

Results: The age of these children ranged between 4 and 20 years with a median age of 9 years and 72% were from male sex. There was risk factors for hearing loss in 79% cases. The mean age of suspicion was 17 months, the first observation by an otorhinolaryngologist occurred at 26 months, the diagnosis was made at 32 months and the therapeutic intervention occurred at 33 months. Twenty six of this children wear hearing devices, 21 of which have severe or profound hearing loss. The mean age at which they were sent to DC was 5 years. All parent noticed significant improvement on their children language after the start of support in the DC and 82% noticed simultaneous improvements in scholar incomes.

Conclusions: Globally, the deafness suspicion, the diagnosis confirmation and the therapeutic intervention were late. According to parents opinion, the support received in the DC allowed children to improve their development.

Key Words: Hearing impairment, deaf center, pedagogic and linguistic support, development

Acta Pediatr Port 2010;41(1):22-6

Introdução

A audição é essencial para o desenvolvimento linguístico, cognitivo, social e afectivo da criança. A surdez congénita e a adquirida na infância, sem uma intervenção adequada e precoce resulta invariavelmente em défices permanentes nestas áreas, os quais podem condicionar a longo prazo, um baixo nível de literacia e baixa auto-estima ¹.

Recebido: 08.01.2009

Aceite: 28.01.2010

Correspondência:

Silvia Cristina Sabino Batalha
silvia.batalha@mail.telepac.pt

A surdez infantil afecta 133/100 000 crianças, um número bastante superior à de outras doenças que são actualmente alvo de rastreio sistemático no nosso país, nomeadamente, o hipotirodismo congénito (25/100 000) e a fenilcetonúria (8/100 000) ². Estima-se que em recém-nascidos (RN) saudáveis a prevalência de perda auditiva bilateral significativa seja de 1-3/1000 RN, valor que ascende a 20-40/1000 nos RN com factores de risco para surdez ^{3,4}. Estes números justificam as actuais recomendações do Grupo de Rastreio e Intervenção da Surdez Infantil (GRISI), segundo as quais deverá ser feito um rastreio auditivo universal no período neonatal, para que todas as crianças com défice auditivo congénito sejam identificadas antes dos três meses de idade e seja iniciada intervenção adequada até aos seis meses. A intervenção precoce influencia decisivamente o prognóstico. Não deverão ser esquecidos os casos de surdez adquirida e de surdez familiar com manifestação tardia, que justificam a persistência de vigilância ao longo dos primeiros anos de vida ³.

A surdez neurossensorial, dada a sua irreversibilidade, é a que tem maiores repercussões no futuro da criança, estimando-se que cerca de 50% dos casos são hereditários. As causas de surdez neurossensorial adquirida têm-se alterado significativamente nos últimos 25 anos, sendo cada vez mais rara a surdez provocada por rubéola congénita, pós-meningite e por toxicidade dos aminoglicosídeos, devido à existência de vacinas para prevenção destas doenças e de uma monitorização cuidadosa dos níveis séricos destes antibióticos. Não obstante, o número de casos de surdez permanece ainda elevado, sobretudo à custa de situações que envolvem prematuros, recém-nascidos de baixo peso e/ou restrições de crescimento intra-uterino, os quais frequentemente necessitam de suporte ventilatório mecânico por períodos prolongados, constituindo estes, factores de risco para surdez ⁵.

As Unidades de Surdos (US) são instituições públicas, que existem em vários pontos do país (de acordo com o número de crianças surdas residentes) as quais têm como objectivo apoiar as crianças surdas em idade escolar, facultando-lhes apoio pedagógico e/ou terapia da fala, de acordo com as suas necessidades, promovendo também o ensino da Língua Gestual Portuguesa (LPG), a Língua oficial do surdo ⁶.

Objectivos

Determinar o tempo que decorreu entre a suspeita de surdez, o diagnóstico e a intervenção terapêutica; avaliar de que forma os apoios recebidos na US influenciaram o potencial de desenvolvimento destas crianças surdas, independentemente da idade em que ocorreu a intervenção terapêutica médica.

Material e Métodos

Revisão casuística de 29 casos de crianças e adolescentes surdos que frequentavam a US no ano lectivo de 2007/08. Foi excluída desta casuística uma criança com surdez neurossensorial secundária a meningite que ocorreu fora do período neonatal, pois iria provocar um viés na análise comparativa dos resultados com as recomendações de diagnóstico e intervenção actuais do GRISI. A recolha de dados foi efectuada mediante consulta dos processos pedagógicos dos 29 alunos da US no referido ano lectivo (com autorização formal dos pais) e aplicação de um questionário

aos pais sobre os antecedentes pessoais da criança e as principais dificuldades sentidas por estes no acompanhamento dos seus filhos. Analisaram-se dados sócio-demográficos, escolaridade, antecedentes pessoais, tipo e grau de surdez, expressão clínica da surdez, orientação diagnóstica e terapêutica, apoio especializado e evolução.

A análise estatística dos dados foi realizada com recurso ao programa Statistical Program for Social Sciences® 16.0 para Windows, SPSS Inc., Chicago, IL, EUA e definiu-se um nível de significância de 95% (p<0,05).

Resultados

As 29 crianças e adolescentes que estavam a receber apoio da US no ano lectivo de 2007/08 tinham idades compreendidas entre quatro e 20 anos, com uma mediana de nove anos. Seis tinham idade pré-escolar, onze tinham idade escolar e os restantes eram adolescentes e adultos jovens. Pertenciam ao sexo masculino 72% e residiam no concelho da US 60%. Relativamente ao nível de escolaridade, sete frequentavam o ensino pré-escolar, dez frequentavam o 1º Ciclo do Ensino Básico (CEB), oito frequentavam o 2º, 3º CEB e quatro frequentavam o Ensino Secundário. Quatro frequentavam exclusivamente a US e as restantes frequentavam as escolas da área de residência e deslocavam-se à US para receberem o apoio. Nenhuma das crianças e adolescentes foi sujeito a rastreio auditivo neonatal. Tinham factores de risco para surdez 79% dos casos, e destes, 46% tinham história familiar de surdez. Outros factores de risco identificados foram: síndromas (2/29- síndrome de Treacher Collins, neurofibromatose), agenésia dos pavilhões auriculares (1/29), rubéola materna durante gravidez (2/29), asfixia neonatal (4/29), necessidade de ventilação mecânica prolongada no período neonatal (2/29), baixo peso ao nascer (1/29) e otites médias recorrentes (6/29). Oito crianças tinham mais de um factor de risco para surdez, entre elas, três das crianças com otites de repetição, que também tinham factores de risco para surdez neurossensorial. A média de idades em que ocorreu a suspeita de surdez foi aos 17 meses, variando entre o 1º dia de vida (crianças cujos progenitores tinham surdez hereditária do tipo neurossensorial) e os seis anos (criança com surdez neurossensorial unilateral). A suspeita de surdez surgiu em 63% dos casos no primeiro ano de vida e em 77% foi colocada pelos prestadores de cuidados à criança. A idade média da primeira avaliação por um otorrinolaringologista (ORL) foi aos 26 ± 25 meses, a idade média de diagnóstico foi aos 32 ± 26 meses e a idade média de intervenção terapêutica foi

Quadro 1 – Idade em que ocorreu: a primeira avaliação por ORL, o diagnóstico e a intervenção terapêutica

| Idade | 1ª Avaliação n=29 | Diagnóstico n=29 | Terapêutica n=26 |
|---------|-----------------------------------|----------------------------------|---------------------------|
| Média | 26 meses | 32 meses | 33 meses |
| Mediana | 20 meses | 24 meses | 36 meses |
| Mínimo | 1 mês | 2 meses | 6 meses |
| Máximo | 9 anos | 9 anos | 11 anos |
| | ↓ | ↓ | ↓ |
| | 7/29 (24%) <3M 11/29 (38%) >2A | 2/29 (7%) <3M 12/29 (41%) >2A | 0% <6M 21/29 (72%) >2A |

Quadro II – Evolução temporal da suspeita de surdez à intervenção terapêutica (n=29)

| Tempo decorrido | Suspeita - 1ª avaliação ORL | 1ª avaliação ORL - diagnóstico surdez | Diagnóstico surdez – intervenção terapêutica | Diagnóstico surdez - entrada na US |
|-----------------|-----------------------------|---------------------------------------|--|------------------------------------|
| Média | 9 meses | 6.9 meses | 9.5 meses | 2.7 anos |
| Mediana | 2.4 meses | 1.2 meses | 6 meses | 15 meses |
| Mínimo | 0.75 meses | 0.6 meses | 1.2 meses | 1.2 meses |
| Máximo | 8.2 anos | 4 anos | 2.8 anos | 11 anos |

aos 33 ± 27 meses. Apenas duas crianças tiveram diagnóstico de surdez confirmado antes dos três meses e nenhuma teve intervenção terapêutica antes dos seis meses. Em 38% dos casos a primeira avaliação por ORL só foi feita após os dois anos de idade (Quadro I). A evolução temporal desde a suspeita de surdez até à intervenção terapêutica e os respectivos compassos de espera, estão representados no Quadro II.

O tipo e o grau de surdez destas crianças e adolescentes estão ilustrados na Figura, verificando-se que em 86% dos casos a surdez era do tipo neurosensorial, e destes, 72% tinham surdez severa ou profunda. Neste último grupo incluem-se três crianças cujo único factor de risco para surdez identificado foi otite média de repetição. Não se observou uma relação estatisticamente significativa entre a presença de factores de risco para surdez neurosensorial e a existência deste tipo de surdez ($p > 0,05$). Quanto à terapêutica médica instituída, 20 usavam amplificadores de som (18 com próteses auditivas retroauriculares e dois com próteses de transmissão óssea), seis tinham implante coclear e três aguardavam orientação médica.

| | | Grado de Surdez | | Lateralidade | | Outros | |
|-----------------------|----|-----------------|----|--------------|----|--------------|---|
| Surdez Neurosensorial | 25 | Profunda | 9 | Bilateral | 27 | Desconhecido | 1 |
| | | Grave | 12 | | | | |
| | | Moderada | 3 | | | | |
| | | Ligeira | 1 | | | | |
| Surdez de Transmissão | 2 | Grave | 1 | Unilateral | 1 | | |
| | | Moderada | 1 | | | | |
| Surdez Mista | 1 | Grave | 1 | | | | |

Figura – Tipo e grau de surdez

Identificaram-se nestas crianças vários problemas decorrentes da surdez, nomeadamente, perturbação da linguagem (23/29), dificuldades de aprendizagem (12/29), isolamento social (3/29) e ausência de oralidade (2/29). Doze destas crianças são seguidas em consulta de Desenvolvimento/ Dificuldades de aprendizagem.

Relativamente à referenciação à US, onze foram referenciados pelo médico (dois por ORL), doze por docentes do ensino especial e os restantes recorreram à Unidade por iniciativa própria. A idade média de entrada na Unidade foi de cinco anos, variando entre os 18 meses e os doze anos, verificando-se que 79% das crianças não tinha qualquer tipo de apoio especializado antes da entrada nesta instituição. Na US beneficiaram de apoio educativo, terapia da fala e ensino de LGP, de acordo com as suas necessidades. O tempo médio de frequência dos apoios na Unidade foi de 5.5 ± 4 anos. Quanto à duração dos apoios, 18 tinham apoio até quatro horas por semana, sete tinham apoio mais de quatro horas por semana e

os restantes quatro frequentavam a Unidade durante todo o período lectivo. Segundo a opinião dos pais, todas as crianças melhoraram significativamente na área da linguagem após a entrada na US e 82% referem também melhoria no desempenho escolar. As principais dificuldades sentidas pelos pais destas crianças e adolescentes surdos estão enumeradas no quadro III.

Quadro III – As principais dificuldades sentidas pelos pais das crianças surdas

1. Desvalorização da suspeita pelo médico assistente.
2. O tempo de espera para consulta de ORL e a angústia até saber o diagnóstico.
3. Falta de orientação/ encaminhamento para equipas multidisciplinares especializadas no trabalho com crianças surdas.
4. Falta de apoio financeiro para a compra de próteses auditivas que são trocadas periodicamente para acompanhar o desenvolvimento da criança.
5. O tempo de espera pela oportunidade de colocar um implante coclear.

Discussão

A surdez infantil frequentemente não é reconhecida até à idade da aquisição da linguagem. Por este motivo preconiza-se actualmente um rastreio auditivo no período neonatal, para identificação dos casos de surdez congénita, e posteriormente, um rastreio em todos os exames médicos de rotina para identificação dos casos de surdez adquirida e de surdez familiar com manifestação tardia. Os pais e outros cuidadores da criança são importantes aliados do médico na identificação destes casos, sendo eles quem frequentemente suspeitam que a criança é surda. Nesta amostra a suspeita foi colocada pelos cuidadores da criança na maioria dos casos (77%). Estudos recentes nesta área alertam para a importância de serem valorizadas as queixas dos pais, pois as suas suspeitas têm maior valor predictivo do que o rastreio feito pelo médico assistente. Num estudo de casos realizado verificou-se que os pais tinham suspeitado da surdez doze meses antes de esta ter sido identificada pelo médico, pelo que, alguns autores recomendam que seja feita uma avaliação audiológica em todas as situações em que os pais suspeitam de surdez ⁷.

Até data recente a idade média de diagnóstico de surdez infantil em Portugal situava-se nos 30 meses, pelo que o valor encontrado por nós (32 meses) está próximo da média nacional, mas longe do preconizado actualmente pelo grupo GRISI e pelo Joint Committee on Infant Hearing, os quais recomendam que o diagnóstico seja feito até aos três meses e a inter-

venção até aos seis meses ¹³. Neste estudo, as idades de suspeita, diagnóstico e intervenção foram mais tardias do que as mencionadas em outros estudos semelhantes (suspeita aos 17 meses, diagnóstico aos 32 meses, intervenção aos 33 meses), nomeadamente, o de Jafari et al (suspeita aos 13 meses, diagnóstico aos 15 meses e intervenção aos 21 meses) ⁸ e o de Ozecebe et al (suspeita aos treze meses, diagnóstico aos 19 meses e intervenção aos 27 meses) ⁹. Na amostra nenhuma das crianças tinha feito rastreio auditivo no período neonatal (o qual só começou a ser realizado na maternidade distrital de referência em 2007) e aparentemente, os factores de risco que apresentavam também não foram identificados ou valorizados, excepto nos filhos de progenitores surdos profundos e nas crianças que tinham anomalias craniofaciais. Talvez por isso, a maioria destas crianças teve um diagnóstico de surdez tardio. Actualmente preconiza-se que crianças com factores de risco para surdez sejam vigiadas periodicamente por ORL. Mesmo aquelas que têm uma primeira avaliação audiológica normal devem ser reavaliadas a cada seis meses até aos três anos de idade ¹³. Cone-Wesson et al estimaram uma prevalência de surdez associada a cada factor de risco: síndromas-11,7%; história familiar de surdez-6,6%; anomalias cranio faciais-4,7% ³. Todos os factores supramencionados estavam presentes na amostra, na qual a maioria (79%) das crianças apresentavam pelo menos um factor de risco, sendo a história familiar de surdez o mais representativo (46%) e com um valor próximo do valor referido na literatura para os casos de surdez hereditária (50%) ⁵. Relativamente aos três casos de surdez neurossensorial severa/profunda em crianças cujo único factor de risco identificado foi a história de otite média de repetição, o tipo, a bilateralidade e a severidade da surdez que apresentam fazem pressupor a existência de outros factores de risco não identificados. A maioria dos défices auditivos em crianças são do tipo surdez de condução, estão geralmente relacionados com otites seromucosas recorrentes e são geralmente tratáveis e reversíveis. A surdez neurossensorial apesar de ser menos frequente é geralmente irreversível e tem importantes repercussões na vida da criança, sobretudo, se for uma surdez severa-profunda e/ou bilateral. A amostra constituía-se sobretudo por crianças com surdez neurossensorial (86%) severa ou profunda (72%) bilateral (93%). A explicação para o facto de estarem em maioria na US quando a surdez de condução é a situação mais frequente, deve-se provavelmente ao facto, de estas crianças terem maiores dificuldades linguísticas e de aprendizagem, sendo por isso as que tendencialmente mais procuram ou são referenciadas para centros deste tipo.

A audição é fundamental para a aquisição da linguagem e como tal as crianças surdas, e sobretudo as que ficaram surdas numa fase pré-linguística, têm perturbação da linguagem, com limitações importantes a nível da leitura e escrita, condicionando todas as suas aprendizagens. Schildroth et al referem que 30-40% das crianças surdas têm graves dificuldades na comunicação e em todas as áreas relacionadas ¹. Neste estudo os valores encontrados foram mais elevados, tendo-se identificado uma perturbação da linguagem em 79% dos casos e dificuldades de aprendizagem em 41%, o que provavelmente se deve ao facto de serem quase todos surdos profundos. As dificuldades destas crianças justificam a necessidade de intervenção de uma equipa pedagógica especializada durante a sua

formação académica para os ajudar a prepararem-se para o futuro. Infelizmente, em Portugal ainda é pouco frequente a criação de equipas multidisciplinares que envolvam ORL, pediatras, audiologistas, terapeutas de fala e equipas pedagógicas especializadas para seguimento destas crianças. A reduzida referenciação médica para a US encontrada (36%), é provavelmente, fruto do desconhecimento do trabalho que lá se desenvolve com as crianças surdas e da importância deste para o seu desenvolvimento. É sobejamente conhecido que somente o uso de amplificadores de som não é suficiente para que as crianças tenham um desenvolvimento adequado. Com estes é-lhes permitido ouvir sons/palavras que de outra forma não ouviriam, mas é necessário que construam uma consciência fonológica para poderem perceber o significado das palavras. É também fundamental que sejam estimuladas diariamente, de forma adequada, tanto na escola quanto em casa, sendo estes profissionais do ensino especial quem está mais habilitado para o fazer e para o ensinar aos pais.

A escolha do tratamento médico depende da etiologia da surdez e da sua gravidade. Na nossa amostra encontramos sobretudo crianças com amplificadores de som (70%) os quais constituem a primeira opção na maioria dos casos de surdez neurossensorial. Os do tipo retroauricular eram usados por crianças com pavilhão auricular e canal auditivo externo normais e os aparelhos de transmissão óssea eram usados por duas crianças com atresia do canal auditivo externo. A colocação dos dispositivos auditivos ocorreu tardiamente na generalidade dos casos (mediana aos três anos) condicionando a concerteza o desenvolvimento linguístico destas crianças. São inúmeros os trabalhos que têm demonstrado que se a intervenção terapêutica for feita antes dos seis meses a linguagem da criança é significativamente melhor do que se for feita posteriormente ¹⁰. As seis crianças que apresentavam implantes cocleares tinham surdez bilateral profunda e já tinham usado próteses auditivas retroauriculares sem benefício (ambos requisitos para o implante coclear), pelo que foram implantadas. Actualmente já é possível fazer o implante em crianças a partir dos doze meses, sendo os resultados a longo prazo, tanto melhores quanto mais cedo é colocado o implante. Os estudos também têm demonstrado que a capacidade auditiva discriminativa e a linguagem de crianças implantadas precocemente são melhores do que as de crianças que usam amplificadores de som, para o mesmo grau de surdez ¹⁰. Porém, o implante coclear constitui uma opção mais cara não estando por isso ao alcance de todos, e a espera por um tratamento deste tipo em hospitais públicos é habitualmente longa. Nenhuma das seis crianças com implante coclear (20%) o teve antes dos três anos.

A inovação tecnológica permite-nos actualmente fazer testes genéticos para identificação das mutações responsáveis pela surdez, diminuindo assim o número de casos de etiologia desconhecida, possibilitando ainda, uma identificação precoce dos casos de manifestação tardia ou de surdez progressiva ¹¹.

Conclusão

Tendo por base as actuais recomendações do grupo GRISI, a suspeita de surdez, a confirmação do diagnóstico e a intervenção terapêutica foram tardias na generalidade dos casos,

tendo ocorrido perda de potencial de desenvolvimento e de comunicação nestas crianças. Segundo a opinião dos pais, o apoio recebido na US permitiu recuperar algum deste potencial, admitindo eles uma melhoria significativa da oralidade e do rendimento escolar.

É urgente sensibilizar os profissionais de saúde, os pais e os restantes prestadores de cuidados à da criança, para a problemática da surdez infantil por forma a que haja uma identificação e intervenção cada vez mais precoces. Pela sua frequência nesta amostra, os factores de risco para surdez relembramos a necessidade de vigilância periódica nas crianças que apresentem algum destes factores, com especial atenção aos casos com história familiar de surdez na infância.

Agradecimentos

Aos profissionais da Unidade dos Surdos de Leiria e em especial à Professora Lúcia Tomás (Coordenadora da Unidade de Surdos de Leiria). Aos Pais das crianças que participaram no estudo.

Referências

1. Joint Committee on Infant Hearing. Year 2000 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention. *Pediatrics* 2000; 106:798-817.
2. Kenedy CR. Neonatal screening for hearing impairment. *Arch Dis Child* 2000, 83:377-83.
3. Grupo de Rastreio e Intervenção da Surdez Infantil [homepage on the Internet]. Programa de rastreio auditivo neonatal; 2000. Acessível em: http://www.geocities.com/apta_pt/GRISI.pdf
4. Task Force on Newborn and Infant Hearing. Newborn and Infant Hearing Loss: Detection and Intervention. *Pediatrics* 1999; 103: 527-30.
5. Sharon MT, Kenneth MG. A stepwise approach to the diagnosis and treatment of hereditary hearing loss. *Pediatr Clin North Am* 1999; 46 (1): 35-47.
6. Regulamento de criação e funcionamento de Unidades de Apoio à Educação de Surdos. Portaria N° 39/2002 de 16 de Maio. Acessível em: www.azores.gov.pt/NR/rdonlyres/55967CDF-B1DF-4E4A-9841-F77CE9B188D3/69188/PortariaN39de2002.doc
7. Michael C, Edward OC. Hearing Assessment in Infants and Children: Recommendations Beyond Neonatal Screening. *Pediatrics* 2003; 111: 436-40.
8. Jafari Z, Malayeri S, Ashayeri H. The ages of suspicion, diagnosis, amplification, and intervention in deaf children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2007; 71:35-40.
9. Ozcebe E, Sevinc S, Belgin E. The ages of suspicion, diagnosis, amplification, and intervention in deaf children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2005;69:1081-7.
10. Betsy S, Peter CW, Ellen MF, Mary MT. Evaluation of hearing impairment in children. Uptodate, Inc. [last literature review version 16.1: January 2008]. Acessível em: <http://www.uptodate.com/online/login.do;jsessionid=DDE8D0E7F22FB9F1E8B48E9F1F8E2038.1103>
11. Genetic Evaluation of Congenital Hearing Loss Expert Panel. Genetics Evaluation Guidelines for the Etiologic Diagnosis of Congenital Hearing Loss. Acessível em: www.geneticsinmedicine.org



Regressão do neurodesenvolvimento e síndrome de Rett - uma variante

Lia Gata¹, Susana Loureiro¹, Joana Almeida¹, Raquel Lontro¹, Teresa São Miguel^{1,2}, Guiomar Oliveira¹

1. Unidade de Desenvolvimento e Autismo, Centro de Neurodesenvolvimento da Criança Luís Borges, Hospital Pediátrico de Coimbra

2. Direcção Regional de Educação do Centro

Resumo

Descreve-se o caso de uma menina referenciada aos quatro anos por apresentar um atraso global do desenvolvimento psicomotor associado a interacção social anómala e interesses repetitivos. Dois anos antes havia sofrido uma regressão da linguagem e da comunicação com posterior estabilização. Mesmo na ausência de microcefalia, a evolução clínica dominada por estereotípias manuais, com interferência na manipulação funcional, permitiu o diagnóstico molecular do síndrome de Rett. Foi a colheita cuidadosa da história clínica e o seguimento atento da evolução do neurodesenvolvimento que permitiu a formulação do diagnóstico clínico e a identificação da etiologia neste caso de apresentação atípica.

Palavras chave: Síndrome de Rett, perturbação do neurodesenvolvimento, regressão, estereotípias, gene MECP2, mutação R133C.

Acta Pediatr Port 2010;41(1):27-9

Neurodevelopmental regression and Rett syndrome – a variant form

Abstract

A four year old girl was referred due to global developmental delay, impairment of social interaction and stereotyped interests. By the age of two she had language and communication regression with later stabilization. Although she had no microcephaly, developed stereotypic hand movements with functional deterioration which made possible the molecular diagnosis of Rett syndrome. A detailed history and careful observation of neurodevelopment evolution allowed clinical and etiological diagnosis of this variant form of Rett syndrome.

Key Words: Rett syndrome, neurodevelopmental disability, regression, stereotypies, MECP2 gene, R133C mutation.

Acta Pediatr Port 2010;41(1):27-9

Introdução

As perturbações do neurodesenvolvimento afectam 5 a 10% das crianças^{1,2}. Podem apresentar-se sob a forma de atraso global, dissociação, desvio ou regressão das diferentes áreas que compõem o desenvolvimento psicomotor³.

O síndrome de Rett é uma perturbação grave do neurodesenvolvimento que atinge predominantemente o sexo feminino⁴. Estima-se que atinja uma em cada 10000 a 15000 meninas, sendo uma das causas mais frequentes de atraso mental neste género^{4,5}. O diagnóstico clínico baseia-se num perfil típico de regressão do neurodesenvolvimento. A forma clássica é caracterizada por um período pré e perinatal sem incidentes e por um desenvolvimento psicomotor aparentemente normal nos primeiros seis meses de vida, a que se segue perda de competências^{4,5}. A regressão envolve especificamente as capacidades manipulativas com propósito e comunicativas incluindo a vocalização, assim como a deterioração da interacção social e das funções cognitivas⁵. As estereotípias manuais com perda de funcionalidade, intensas e por vezes contínuas, são a marca do síndrome⁵. Durante este processo o perímetro craniano, que é normal ao nascimento, evolui para microcefalia. Por fim ocorre deterioração motora com perda da marcha. Na maioria das crianças com clínica clássica foram identificadas mutações no gene MECP2, localizado no cromossoma Xq28^{4,6}. No entanto, o avanço da genética molecular deu-nos a conhecer que existe variabilidade tanto na forma de apresentação, como na progressão e gravidade da doença⁴. A revisão recente dos critérios de diagnóstico permitiu clarificar algumas ambiguidades na classificação das formas clássicas e atípicas⁶.

A procura exaustiva das doenças que estão na origem das perturbações do neurodesenvolvimento justifica-se pelo conhecimento da história natural, pelo aconselhamento genético e também para definir uma orientação terapêutica mais específica e atempada^{2,3}. Neste processo é primordial a identificação do perfil evolutivo da perturbação do neurodesenvolvimento, a partir do qual se poderá orientar o estudo etiológico e com maior probabilidade esclarecer a causa. A história que se apresenta disso é elucidativa.

Recebido: 30.09.2008

Aceite: 28.01.2010

Correspondência:

Lia Gata
Hospital Pediátrico de Coimbra
Avenida Bissaya Barreto
3000-076 Coimbra
Tel: 239480300
liagata3@gmail.com

Relato de caso

Criança do sexo feminino, actualmente com dez anos, referenciada a uma unidade de autismo, aos quatro anos, por apresentar alteração na capacidade de interagir e de comunicar. As aquisições do neurodesenvolvimento processaram-se inicialmente dentro dos limites da normalidade, tendo adquirido a marcha autónoma aos treze meses, e as primeiras palavras com significado e com intenção comunicativa aos quinze. Por volta dos dois anos assistiu-se à perda de palavras, até então utilizadas com regularidade, que veio a recuperar acabando por desenvolver frases comunicativas um ano depois.

Nasceu de uma segunda gestação de 38 semanas, que decorreu sem complicações. Uma hérnia discal materna determinou que o parto se processasse por cesariana. Apresentou boa adaptação imediata à vida extra-uterina. A somatometria ao nascimento excluiu atraso de crescimento intra-uterino. O período perinatal e os primeiros dois anos de vida decorreram aparentemente sem problemas. Os pais são saudáveis e não consanguíneos. A única irmã é uma adolescente saudável com aprendizagem regular.

Na primeira consulta foram confirmados os défices na comunicação e na interacção social, que associados a comportamentos repetitivos motivaram a suspeita de uma perturbação do espectro do autismo (PEA). Utilizava funcionalmente frases de três a quatro palavras, mas era evidente a ecolália imediata e diferida, bem como o uso de linguagem descontextualizada não comunicativa. O contacto visual era fugaz e o sorriso nem sempre era dirigido adequadamente para o interlocutor. Eram evidentes comportamentos inadequados e repetitivos: ligava e desligava interruptores, abria e fechava gavetas e manifestava interesse obsessivo por pés. O crescimento decorria de um modo regular, com o peso discretamente abaixo do percentil (P) 5 e a estatura e o perímetro craniano respectivamente no P₅₀ e 75. Não eram patentes dismorfismos, défices sensoriais, alterações cutâneas pigmentares ou organomegalias, e o exame neurológico clássico revelou-se normal. Para avaliação do comportamento adaptativo aplicou-se a escala de Vineland – forma de rastreio, aos 51 meses, que revelou um nível funcional adaptativo composto médio de 25 meses (figura 1)⁷. A avaliação do desenvolvimento psicomotor, aos 55 meses, com a escala de Ruth Griffiths detectou um quociente de desenvolvimento (QD) global de 55 (intervalo de valores médios: 90 -109), correspondendo a uma idade mental média de 30 meses (figura 2)^{8,9}.

A utilização dos seguintes instrumentos: ADI-R (Autism Diagnostic Interview-Revised) e ADOS (Autism Diagnostic Observation Schedule), permitiu objectivar os critérios clínicos necessários para o diagnóstico de autismo de acordo com a DSM-IV-TR (Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th edition, test revision)¹⁰⁻¹². Concluiu-se, então, tratar-se de um caso de autismo com regressão, aparentemente idiopático, associado a uma défice cognitivo ligeiro.

A investigação etiológica justificada num quadro de autismo revelou-se negativa e incluiu cariótipo, análise molecular do síndrome de X-Frágil, cromatografia de aminoácidos plasmáticos e urinários, ácidos orgânicos urinários e o teste de Bratton Marshall (rastreamento do défice de adenilsuccinase).

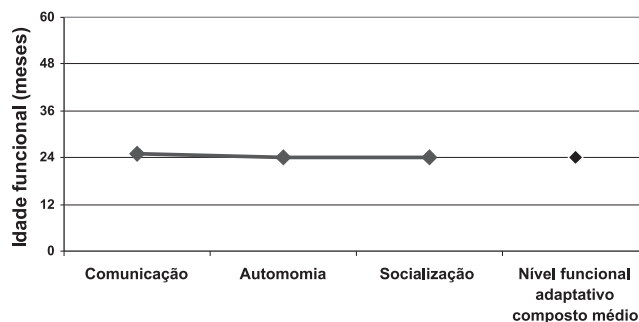


Figura 1 – Perfil de comportamento adaptativo aos 51 meses (Escala de Vineland). Nível funcional adaptativo composto médio de 24 meses (comunicação - 25; autonomia - 24 e socialização - 24).

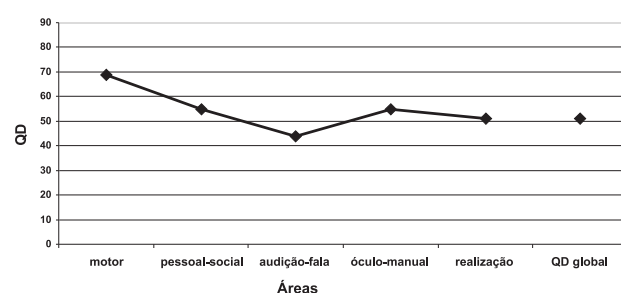


Figura 2 – Quociente de desenvolvimento (QD) psicomotor (Escala de Ruth Griffiths). QD global 55 (QD motor - 69, QD pessoal-social - 55, QD audição-fala - 44, QD óculo-manual - 55 e QD realização - 51).

Durante o seguimento assistiu-se ao agravamento de estereotipias manuais com perda progressiva das capacidades manipulativas intencionais e funcionais¹³. O crescimento craniano manteve-se regular, no P₇₅.

Nessa fase, aos seis anos de idade, o perfil de desenvolvimento regressivo, especialmente na área da manipulação, motivou a evocação do diagnóstico de síndrome de Rett, que foi confirmado pela identificação de uma mutação *missense* (R133C) no gene *methyl-CpG-binding protein 2* (MECP2).

Actualmente, apresenta-se numa fase de estagnação do desenvolvimento; mantém linguagem funcional com recurso a frases, identifica imagens, e apesar das estereotipias manuais, ainda consegue alimentar-se por mão própria; tem marcha autónoma, embora discretamente atáxica.

Discussão

O caso que se apresenta, embora de regressão tardia e sem microcefalia, fez evocar o diagnóstico de síndrome de Rett pela perda de funcionalidade das mãos que não seria de esperar num quadro de autismo clássico e idiopático.

A mutação molecular (R133C) detectada nesta menina representa apenas 4,5% das mutações do gene MECP2 e está efectivamente associada a um fenótipo menos grave^{14,15}. Tal como no caso que se relata, as portadoras desta mutação têm maior probabilidade de manter a marcha, conservar a linguagem e a capacidade manipulativa. As estereotipias são de aparecimento mais tardio e menos graves, e a ausência de microcefalia também é referida¹⁵.

As perturbações do neurodesenvolvimento pela sua frequência e gravidade, devem merecer a atenção do Pediatra geral. Os pais e os educadores são os detectores privilegiados e por isso quem habitualmente sinaliza estes problemas ao médico, que nem sempre os valoriza.

Na abordagem inicial de uma criança com suspeita de patologia do neurodesenvolvimento é necessário confirmar e definir o tipo de perturbação, para programar a intervenção e o estudo etiológico³. A história clínica cuidada, o exame físico detalhado incluindo o exame neurológico com avaliação das funções sensoriais devem ser obviamente a regra².

A avaliação de competências nas diferentes áreas do desenvolvimento, com recurso a instrumentos de avaliação devidamente padronizados, permite classificar as perturbações do desenvolvimento como: *atraso global* (envolvimento de duas ou mais áreas que compõem o desenvolvimento psicomotor); *dissociação* (atraso isolado ou mais marcado numa das áreas); ou um *desvio* da sequência esperada das aquisições¹. Quanto à progressão temporal do perfil de desenvolvimento, ele pode ser: regular se a velocidade de aquisição de competências se mantém constante; estagnado quando não se verificam novas aprendizagens, e regressivo em caso de perdas. É a análise conjunta destas especificidades que permite o diagnóstico diferencial destas patologias. São exemplo de *dissociação*, os atrasos que envolvam predominantemente a área da linguagem (surdez; perturbação específica do desenvolvimento da linguagem) ou a área motora (paralisia cerebral). A maioria das crianças que apresenta um *atraso global* tem uma lesão estática, frequentemente de origem pré ou perinatal, que determina défice intelectual. Um perfil *desviante* ou não *sequencial* do desenvolvimento, é sempre indicador de patologia cerebral e é muito frequente no autismo¹⁶. No perfil regressivo devem ser evocadas doenças degenerativas, de entre elas o Síndrome de Rett e fenómenos epilépticos. Ter em conta no entanto que nos casos de autismo clássico é frequente os pais relatarem um período de regressão da linguagem e da interacção social no segundo ano de vida, com estabilização posterior¹⁶.

O caso que se descreve ilustra a importância da história clínica na abordagem das perturbações do neurodesenvolvimento, uma vez que o período de regressão só foi diagnosticado retrospectivamente pela anamnese, e a perda da função manipulativa foi progressiva. Demonstra, também, a relevância do seguimento longitudinal do perfil de desenvolvimento e que a exequibilidade do diagnóstico etiológico, nalguns casos, só se torna possível com a evolução temporal.

Agradecimentos

Dr.^a Teresa Temudo, Hospital de Santo António, pela avaliação clínica e Dr.^a Patrícia Maciel, Universidade do Minho, pelo estudo molecular.

Declaração de Conflito de Interesses: Não existem conflitos de interesse relacionados com o presente manuscrito. O mesmo não foi publicado, na íntegra ou em parte, e nenhuma versão está a ser avaliada por outra revista. De notar que a

criança que está na base deste manuscrito é a mesma da publicação focada em estereotípias atípicas (Atypical stereotypies and vocal tics in Rett syndrome: an illustrative case. *Mov Disord* 2008; 23 (4): 622-4), mas que na perspectiva dos autores não representa qualquer conflito de interesses ou repetição do artigo.

Referências

1. Shevell M, Ashwal S, Donley D, Flint J, Gingold M, Hirtz D, et al. Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay: Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* 2003; 60:367-80.
2. Moeschler J, Shevell M and the Committee on Genetics. Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. *Pediatrics* 2006; 117:2304-16.
3. Tervo R. Identifying patterns of developmental delays can help diagnose neurodevelopmental disorders. *A Pediatric Perspective* [serial on the Internet]. 2003 Jul [cited 2003 July 15];12(3):[about 5p.]. Acessível em: <http://www.gillettechildrens.org/default.cfm?PID=1.7.8.1>
4. Williamson SL, Christodoulou J. Rett syndrome: new clinical and molecular insights. *Eur J Hum Genet* 2006; 14:896-903.
5. Weaving LS, Ellaway CJ, Gécz J, Christodoulou J. Rett syndrome: clinical review and genetic update. *J Med Genet* 2005;42:1-7.
6. Hagberg B, Hanefeld F, Percy A, Skjeldal O. An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. Comments to Rett syndrome clinical criteria consensus panel. Satellite to European Paediatric Neurology Society Meeting Baden Baden, Germany, 11 September 2001. *Eur J Paediatr Neurol* 2002; 6:293-7.
7. Sparrow SS, Balla DA, Cicchetti DV. *Vineland Adaptive Behavior Scales: Interview edition and Survey form*. Circle Pines, MN: American Guidance Service, 1984.
8. Griffiths R. *The abilities of young children*. London: University of London press, 1984.
9. Ivens J, Martin N. A common metric for the Griffiths Scales. *Arch Dis Child* 2002; 87:109-10.
10. Lord C, Rutter ML, Goode S, Heemsbergen J, Jordan H, Mawhood L, et al. *Autism Diagnostic Observation Schedule: A standardized observation of communicative and social behavior*. *J Autism Dev Disord* 1989; 19:185-212.
11. Lord C., Rutter M., LeCouteur A. Autism Diagnostic Interview - Revised: A revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 1994; 24:659-85.
12. American Psychiatric Association. *Diagnostic and statistical manual of mental disorders*. 4th ed., Text Revision. Washington: American Psychiatric Association; 2000.
13. Temudo T, Freitas P, Sequeiros J, Maciel P, Oliveira G. Atypical stereotypies and vocal tics in Rett syndrome: an illustrative case. *Mov Disord* 2008; 23:622-4.
14. MECP2.chw.edu.au [homepage on the internet]. Sydney: RettBase: International Rett Syndrome Foundation MECP2 variation database, Inc.: c2001 [updated 2008 Nov 10]. Acessível em: <http://mecp2.chw.edu.au>
15. Leonard H, Colvin L, Christodoulou J, Schiavello T, Williamson S, Davis M, et al. Patients with the R133C mutation: is their phenotype different from patients with Rett syndrome with other mutations? *J Med Genet* 2003; 40:e52.
16. Oliveira G, Vicente A. *Autismo em Portugal - epidemiologia, investigação genética e molecular*. 1ª ed. Coimbra: Quarteto; 2008.



Diagnóstico neonatal de síndrome de Prader-Willi

Vanda Bexiga¹, Teresa Tomé², Célia Neves², Israel Macedo², Hildeberto Correia³

1. Hospital de São Bernardo, EPE, Setúbal
2. Maternidade Dr. Alfredo da Costa, Lisboa
3. Laboratório de Genética do INSA, Lisboa

Resumo

A síndrome de Prader-Willi tem uma prevalência aproximada de 1:25000 nascimentos. No período neonatal há hipotonia severa, atraso de crescimento e dificuldade alimentar que persistem durante o primeiro ano de vida. O quadro clínico inicial contrasta com a bulimia que se evidencia mais tarde e que, não controlada, pode conduzir à obesidade mórbida.

Descrevem-se as características clínicas, o diagnóstico genético e os cuidados específicos a ter na promoção da saúde a propósito de cinco crianças com síndrome de Prader Willi, cujo diagnóstico foi feito no período neonatal.

Palavras-Chave: Síndrome de Prader-Willi, deleção 15q11q13, prevalência, apresentação neonatal, obesidade

Acta Pediatr Port 2010;41(1):30-2

Neonatal diagnosis of Prader-Willi syndrome

Abstract

The Prader-Willi Syndrome has an estimated prevalence of 1/25 000 live births. The neonatal clinical presentation characterized by severe hypotonia, difficulty in feeding and failure to thrive persisting during the first year contrasts with the later bulimia which may cause a morbid obesity.

The clinical characteristics and genetic diagnosis of Prader-Willi syndrome are reminded, as well as the preventive management of these children. It's underline the importance of a neonatal diagnosis and describe five clinical cases whose early diagnosis may have influenced a better course.

Key Words: Prader-Willi Syndrome, prevalence, neonatal diagnosis, 15q11q13 deletion, obesity.

Acta Pediatr Port 2010;41(1):30-2

Introdução

A síndrome de Prader-Willi (SPW) descrita pela primeira vez em 1956 por Prader *et al*¹ ocorre de forma esporádica com uma prevalência calculada de 1:25 000 nascimentos, sendo raros os casos familiares².

Os critérios de diagnóstico da SPW foram propostos inicialmente por Holm in 1981, e em 1993 foi publicado um consenso. Actualmente o diagnóstico definitivo é genético mas a clínica continua a ser imprescindível para a selecção de casos³.

A relação entre o genotipo e o fenotipo na SPW não está totalmente definida. O diagnóstico clínico baseia-se em critérios maior e minor presentes em várias fases da vida desde o período neonatal até à idade adulta⁴.

No período neonatal e primeira infância as alterações mais prevalentes são: hipotonia, dificuldades de sucção (93%), dismorfia craniofacial (dolicocefalia, olhos amendoados, comissuras labiais para baixo e estrabismo), mãos e pés pequenos e hipogenitalismo⁶.

A maioria dos doentes apresenta uma fâcies característica e hipopigmentação do cabelo, da pele e da retina independentemente da sua origem racial. A hipotonia melhora habitualmente entre os 8 e os 11 meses mas o atraso de desenvolvimento psicomotor acentua-se muitas vezes depois dos dois anos com frequentes alterações psicológicas. Uma acentuada hiperfagia (94%) com obesidade e baixa estatura (76%) são sinais tardios e os mais característicos da SPW⁸⁻¹⁰.

No período neonatal pode haver dificuldade no diagnóstico clínico dado que as principais características são comuns a outras patologias, sobretudo quando se associa a prematuridade e a asfíxia.

A SPW foi a primeira doença humana reconhecida como determinada pelo mecanismo de *imprinting* genómico. Resulta da ausência de genes paternos num segmento (q11-13) do cromossoma 15. Os genes paternos podem estar ausentes como resultado de diferentes mecanismos^{7,11}; em 75%

Recebido: 27.05.2007

Aceite: 04.02.2010

Correspondência:

Vanda Bexiga
Rua Manuel Parada, 7, 3º dtr
2800-700 Almada
Telef: 913258215
vbexiga@gmail.com

há deleção paterna do segmento 15q11-13; em 20-25% surge dissomia uniparental (UDP) materna; em 5% dos casos há translocação ou anomalia estrutural do cromossoma; em 1% há microdeleção no centro controlador do *imprinting*. O estudo citogenético com bandas de alta resolução (confirma o diagnóstico em 5% dos casos), permite detectar outras possíveis alterações cromossómicas concomitantes e apenas um número muito pequeno de doentes com deleções. O estudo pela técnica de FISH (hibridação *in situ* com fluorescência) permite investigar todos os doentes com deleção e confirma o diagnóstico em 70 a 75% dos casos. A prova de metilação identifica os casos de deleção, dissomia uniparental e mutações do centro regulador do “*imprinting*” em 99% dos doentes.^{2,8}

Descrevem-se resumidamente os lactentes com diagnóstico clínico, comprovado por estudo genético, identificados num período de sete anos numa grande maternidade de apoio perinatal diferenciado.

Quadro I – Características clínicas perinatais

| | Caso 1 | Caso 2 | Caso 3 | Caso 4 | Caso 5 |
|------------------------------------|--|---|----------------------------------|----------------|----------------|
| Data Nascimento | 2000 | 2001 | 2002 | 2003 | 2006 |
| Sexo | M | F | M | F | F |
| Idade mãe/pai | 33/38 | 42/53 | 35/43 | 32/29 | 41/? |
| Gravidez e Parto | <i>fertilização in vitro</i> . DPN: artéria umbilical única. CST às 37 s | DPN exame citogenético: 46XX CST por ACIU às 29s | CST por sofrimento fetal às 35 s | CST às 38 s | CST às 39 s |
| Peso(g)/ percentil | 1990 < p5 | 673 < p5 | 2360 p10-25 | 2805 p10-25 | 2764 p10-25 |
| Comprimento (cm)/ percentil | 44,5 < p5 | 35,5 < p5 | 46 p25-50 | 48 p25-50 | 49 p25-50 |

Quadro II – Características fenotípicas e laboratoriais

| | Caso 1 | Caso 2 | Caso 3 | Caso 4 | Caso 5 |
|--|--|--|---|---|--|
| Hipotonia | + | + | + | + | + |
| Dificuldades alimentares | + | + | + | + | + |
| Características craniofaciais | Palato ogival Retrognatismo Olhos e cabelos castanho claro | Palato ogival Olhos amendoados Olhos e cabelos claros | Retrognatismo Olhos e cabelos claros | Palato ogival Olhos e cabelos claros | Palato ogival Retrognatismo Olhos e cabelos claros |
| Hipogenitalismo | + | - | + | - | - |
| Mãos e pés pequenos | - | + | + | + | + |
| Desenvolvimento estatura ponderal no 1º ano de vida | Inferior ao grupo etário | Inferior ao grupo etário | Inferior ao grupo etário | Inferior ao grupo etário | Inferior ao grupo etário |
| Desenvolvimento psico-motor (última avaliação) | Normal com QI = 97,38 aos 5 anos (método de Ruth Griffiths) | Inferior ao grupo etário | QI = 67 aos 12 meses | Inferior ao grupo etário | Bastante inferior ao grupo etário |
| Exames complementares | Eco TF e TAC-CE, normais | Eco TF- ectasia dos cornos occipitais dos ventrículos laterais | Eco TF normal | Eco TF normal | Eco TF normal |
| Genética | Disomia uniparental | Disomia uniparental | Deleção 15(q11-13) | Deleção 15(q11-13) | Deleção intersticial 15(q11-13) |

Legenda: M - masculino; F - feminino; DPN - diagnóstico pré-natal; CST - cesariana; ACIU - atraso de crescimento intra-uterino; P - percentil; S - semanas de gestação; TF - transfontanelar; QI - quociente de inteligência; TAC-CE - tomografia axial computadorizada crânio-encefálica; RMN - Ressonância Magnética Nuclear; EMG - Electromiograma.

As alterações genéticas identificadas foram: disomia uniparental em dois casos e microdeleção 15q11-13 em três casos.

Na reavaliação clínica entre os nove e os 18 meses, houve uma melhoria significativa da hipotonia mas manteve-se o atraso global do desenvolvimento. O peso após os dois anos mostrou tendência para ultrapassar o percentil 90 exigindo acompanhamento nutricional.

Discussão e Conclusão

Salienta-se a importância da precocidade do diagnóstico, que poderá influenciar favoravelmente a evolução da doença. Estando a prevalência desta patologia avaliada em 1: 25 000 nascimentos e podendo ter havido casos não diagnosticados nestes sete anos, levanta-se a hipótese da SPW ser mais frequente do que se pensa e esta suspeita está de acordo com outros autores⁹.

Existe um consenso em relação aos critérios de diagnóstico mas, o carácter bifásico da SPW e a possível associação com prematuridade e sofrimento fetal, igualmente condicionantes de hipotonia e dificuldade alimentar, tornam o diagnóstico neonatal por vezes difícil^{3,5}.

Equacionar esta síndrome no diagnóstico diferencial do recém-nascido hipotónico pode evitar a realização de exames complementares mais invasivos e às vezes de difícil interpretação. Em três dos cinco casos, o estudo molecular foi indispensável para o diagnóstico.

Nas crianças descritas foi evidente o curso bifásico da doença. Nesta série uma única criança tem tido desenvolvimento global dentro dos limites da normalidade embora todas tenham recebido apoio especializado em diversas áreas tais como terapia da fala, fisioterapia, terapia ocupacional, suporte psicológico e aconselhamento nutricional.

A prevenção da obesidade e das suas complicações (diabetes, hipertensão e problemas respiratórios) é dos aspectos mais importantes a promover junto dos doentes^{6,7}. Os pais devem ser informados de que as dificuldades alimentares melhoram progressivamente mas que o ganho de peso a partir do segundo ano de vida é muito difícil de controlar. Esta tendência é primária-

mente atribuível a um defeito hipotalâmico que origina apetite insaciável com hiperfagia, associado ao consumo metabólico diminuído e a falta de exercício decorrentes da hipotonia.

Apesar das dificuldades, o ganho de peso deve ser evitado a todo o custo, com dieta e actividade física adequadas, porque a obesidade pode atingir níveis muito graves associar-se a um pior desempenho psico-social e constituir uma importante causa de morte na adolescência^{3,6}.

A identificação do mecanismo etiopatogénico é importante para o aconselhamento genético porque o risco na deleção e disomia é cerca de 1%, mas nos raros casos de translocação e de mutações no mecanismo de imprinting é elevado (cerca de 50%)⁸.

Referências

1. Prader A, Labhart A, Willi H. Ein syndrom von Adipositas, Kleinwuchs, kryptochismus und oligophrenic nach myotonieartigen zustand in neugeborenenalter. *Schweiz med Wochenschr* 1956; 86 : 1260-1.
2. Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, Hanchett JM, Greenswag LR, Whitman BY *et al*. Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria. *Pediatrics* 1993;91:398-402.
3. Archivist. Diagnosis of Prader-Willi syndrome *Arch Dis Child* 2003;88:210
4. Laurance BM. Prader-Willi syndrome. *J R Soc Med* 1987; 80: 718-20.
5. Miller SP, Riley P, Shevell MI. The neonatal presentation of Prader-Willi syndrome revisited. *J Pediatr* 1999; 134: 226-8.
6. Nolan ME. Anticipatory Guidance for Parents of Prader-Willi Children. *Pediatr Nurs* 2003; 29:427-30.
7. Veltman MW, Thompson RJ, Roberts SE, Thomas NS, Whittington J, Bolton PF. Prader-Willi syndrome - a study comparing deletion and uniparental disomy cases with reference to autism spectrum disorders. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2004; 13:42-50
8. Fanny Cortés M, Alliende R M. A, Andrés Barrios R, Bianca Curotto L, Lorena Santa María V, Ximena Barraza O *et al* . Caracterización clínico-genético-molecular de 45 pacientes chilenos con Síndrome de Prader Willi. *Rev Méd* 2005; 133:33-41.
9. Smith A, Egan J, Ridley G, Haan E, Montgomery P, Williams K *et al*. Birth prevalence of Prader-Willi syndrome in Australia. *Arch Dis Child* 2003; 88:263-4.



Perturbação de somatização - uma patologia prevalente em adolescentes

Hugo Braga Tavares¹, Pedro Dias Ferreira², Helena Fonseca²

1. Consulta Medicina do Adolescente, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia / Espinho, EPE
2. Unidade de Medicina do Adolescente, Departamento da Criança e da Família, Centro Hospitalar Lisboa Norte - Hospital Santa Maria

Resumo

A Perturbação de Somatização (PS) é muito prevalente na adolescência fruto das profundas transformações bio-psico-sociais associadas a este período, resultando num excessivo consumo de recursos médicos com múltiplas vindas ao Serviço de Urgência (SU).

É efectuada uma revisão das principais manifestações, factores predisponentes e desencadeantes, assim como da forma de abordagem da PS no SU e do seu posterior seguimento em ambulatório.

A PS tem uma apresentação clínica variada, sendo os sintomas mais frequentes a dispneia, dor torácica, dor abdominal e cefaleia. As manifestações clínicas podem ser, no entanto, mais subtis, exigindo um alto índice de suspeita. Os sintomas são habitualmente desproporcionalmente exacerbados em relação aos achados do exame objectivo e após uma avaliação cuidada não é necessária, na maioria dos casos, a realização de exames complementares diagnósticos. Os factores predisponentes e desencadeantes nem sempre são evidentes, devendo ser cuidadosamente avaliados os aspectos relacionados com a família e a escola, pela sua frequência. A maioria dos casos responde a uma psicoterapia estruturada, não havendo necessidade de recorrer a terapêutica farmacológica.

Palavras-Chave: Perturbação de Somatização, adolescência

Acta Pediatr Port 2010;41(1):33-7

Somatic disorder – a prevalent adolescent pathology

Abstract

Somatization Disorders (SD) are highly prevalent among adolescents due to their specific bio-psycho-social developmental profile, leading to consuming healthcare resources and multiple visits to the Emergency Room (ER).

This paper reviews the main clinical manifestations, predisposing/triggering factors and management of SD at the ER as well as the follow-up.

SD include a wide range of symptomatic presentations, being the most prevalent among them dyspnoea, thoracic and abdominal pain and headache. Clinical presentation may be subtle making SD diagnosis a real challenge. Usually, symptoms are not consistent with physical examination and quite often a careful evaluation may overcome the need for further investigation. Triggering and predisposing factors may not be clear and evaluation must be comprehensive and systematically include a careful familial and school performance assessment. Most cases respond well to psychotherapy approaches and do not need any pharmacological intervention.

Key-words: Somatization Disorder, adolescence

Acta Pediatr Port 2010;41(1):33-7

Introdução

O diagnóstico de Perturbação de Somatização (PS) constitui um verdadeiro desafio para o pediatra pela dificuldade em valorizar e enquadrar uma sintomatologia muitas vezes florida, persistente e sem aparente correlação fisiopatológica, e o receio de poder deixar escapar alguma entidade orgânica responsável pelas queixas do adolescente. Este último é agravado pela necessidade do médico dosear o seu esforço diagnóstico para não “alimentar” o incessante processo de busca de causa orgânica por parte dos pais e adolescente.

O aumento da prevalência da sintomatologia psicossomática torna a sua discussão pertinente e necessária.

Sendo a maioria dos casos de PS inicialmente observados por pediatras e/ou médicos de Medicina Geral e Familiar tentou-se com este artigo dar resposta a algumas questões que permitam aos profissionais de saúde lidar com esta situação.

O que é a Perturbação de Somatização?

Define-se Somatização como a ocorrência de um ou mais sintomas físicos para os quais um estudo apropriado não permite encontrar mecanismo fisiopatológico subjacente ¹. Este

Recebido: 01.09.2009

Aceite: 01.02.2010

Correspondência:

Hugo Braga Tavares
Consulta de Pediatria do Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia / Espinho
Unidade 2
Rua Francisco Sá Carneiro
4400-129 Vila Nova de Gaia
hugotavaresmd@gmail.com

quadro pode coexistir com uma patologia orgânica, devendo ser suspeitado se a intensidade dos sintomas é excessiva em relação ao esperado para essa condição física.

O papel principal do profissional de saúde será o de estabelecer o diagnóstico pela conjugação de achados que o sugiram e após um trabalho de exclusão do quadro orgânico que mimetizam.

A classificação de PS, segundo o Manual de Diagnóstico e Estatística das Perturbações Mentais (DSM-IV) publicado pela Associação Americana de Psiquiatria, foi estabelecida para a idade adulta, tendo sido durante muitos anos utilizada na população pediátrica sem a devida validação clínica. Em 1996 surgiu uma nova classificação que tem em conta aspectos do desenvolvimento associado à idade, permitindo a sua utilização em contexto pediátrico ². Esta inclui 7 categorias que têm em conta fundamentalmente o grau de interferência na vida da criança/adolescente e a duração dos sintomas (Quadro I).

Quadro I – Classificação de Diagnóstico Mental em Crianças e Adolescentes nos Cuidados de Saúde Primários (DSM-PC; 1996) ²

| |
|--|
| Varição de Queixa Somática |
| Problema de Queixa Somática |
| Perturbação Somatoforme |
| Perturbação Somatoforme Indiferenciada |
| Perturbação Somatoforme não Especificada |
| Perturbação de Dor |
| Perturbação de Conversão |

Qual a sua epidemiologia?

A prevalência de PS na população em geral não se encontra estabelecida sobretudo pela dificuldade de classificação que impediu a definição de critérios de inclusão consistentes em estudos nesta área.

Alguns autores sugerem, no entanto, uma prevalência de 4% e 11%, respectivamente para o sexo masculino e feminino, sendo semelhante à da idade adulta ¹. É também claro o predomínio desta condição entre os adolescentes de grupos socio-económicos mais desfavorecidos.

Qual a etiologia da Perturbação de Somatização?

Muito embora alguns estudos considerem os factores genéticos preponderantes no desenvolvimento da PS, apoiados em achados de concordância em gémeos, parece claro que os factores ambientais predominam na sua etiologia. Parece clara a existência de uma base genética que influencia tanto o grau de susceptibilidade do indivíduo como os seus mecanismos de defesa que modulam a forma como irá responder a determinados estímulos.

Os estímulos podem ser provenientes dos diferentes meios relacionais do adolescente, sendo o familiar um dos preponderantes. Não é raro a existência de um perfil somatoforme, um processo de luto ou uma doença crónica no núcleo fami-

liar, havendo muitas vezes uma concordância entre os sintomas apresentados pelo adolescente e a patologia do familiar doente. Muitas vezes existe uma disfunção parental na génese da PS sendo que a focalização no seu elemento “doente” (neste caso o filho) funciona como mecanismo de escape. Esta é uma das formas de ganho secundário que poderá advir da existência de um elemento familiar doente, a que se associa muitas vezes a própria vontade do adolescente em estar doente pelos benefícios secundários que pode obter. Este ganho adicional transforma-se muitas vezes no factor perpetuador da sintomatologia e caracteriza frequentemente estas famílias, devendo ser equacionado na avaliação clínica do adolescente e das relações intra-familiares (entre pais e entre estes e o adolescente).

A sociedade em que o adolescente se insere tem também um papel fundamental na definição dos padrões normais de funcionamento e/ou resposta a determinados estímulos. Os factores culturais influenciam o grau de sensibilidade/resistência de um indivíduo e podem condicionar uma maior ou menor aceitabilidade dos seus sintomas somáticos.

Está descrita também uma associação entre PS e antecedentes de abuso e/ou maus-tratos.

Apesar da disfunção familiar predominar na etiologia destes quadros, também não são raros os estímulos em ambiente escolar ou no grupo de pares que constituem factores de pressão no desempenho do adolescente.

Como explicar as manifestações no adolescente?

As manifestações de PS parecem relacionar-se com a fase do desenvolvimento da criança/adolescente. A criança possui um pensamento concreto que lhe permite sentir e interpretar o sintoma como tal mas não associá-lo a alguma perturbação ou disfunção dos seus contextos relacionais. A dor abdominal, por exemplo, é sentida como tal, não conseguindo a criança associar o seu aparecimento e/ou exacerbação a determinadas vivências que lhe possam ser dolorosas (separação parental, *bullying* em contexto escolar, etc.).

Pelo contrário, os adolescentes ao adquirirem o pensamento formal, são mais introspectivos, focalizando a atenção no seu corpo e nos sintomas que este expressa. As transformações constantes de que o seu corpo é alvo, promovem um comportamento atento que se intensifica tanto mais quanto não se identifiquem com o novo corpo. Acresce que a adolescência se acompanha de uma expansão dos cenários relacionais do adolescente, da família à escola, passando pelo grupo de pares (com quem se quer identificar a qualquer custo) e a sociedade em geral, aumentando de forma exponencial os possíveis estímulos desencadeantes ou perpetuadores de stress ³.

Qual a habitual forma de apresentação? Quando devo suspeitar?

A PS resulta da perpetuação de determinados estímulos causadores de stress, designados de predisponentes, que promovem uma progressiva disfunção/desadequação da interacção do adolescente com o ambiente envolvente. Pode traduzir-se

em sintomas que se vão instalando de uma forma gradual e intermitente, com progressiva interferência funcional. Muitas vezes consegue ser identificado um determinado evento (precipitante) responsável pelo despertar e/ou acentuar da sintomatologia. Outras vezes acresce a este processo de progressiva sensibilização uma agudização súbita dos factores de stress e/ou de esgotamento dos mecanismos de defesa do indivíduo, que culmina no aparecimento de sintomas agudos (crise). Estes últimos casos são habitualmente observados em contexto de SU. A identificação dos factores predisponentes e/ou precipitantes é muitas vezes dificultada pela sua não valorização por parte do próprio ou da família.

A expressão clínica varia e inclui sintomas gastrointestinais, musculo-esqueléticos, respiratórios, cardíacos, neurológicos ou apenas sintomas inespecíficos como astenia e mal-estar generalizados. Habitualmente os sintomas abrangem diferentes sistemas.

O grau de interferência no funcionamento diário é também variável. Numa situação de instalação progressiva dos sintomas pode ser já patente alguma repercussão, mas é nas situações de agudização que esta se torna mais evidente, muitas vezes com a expressão de sintomas que impedem o adolescente de ter uma vida dentro dos parâmetros a que estava habituado.

O adolescente com PS caracteriza-se por vivenciar a sua sintomatologia (muitas vezes de forma sofrida) distinguindo-se dos casos de simulação pelo próprio ou interposta pessoa (*Munchausen* ou *Munchausen by proxy*). Muito embora seja possível estabelecer o diagnóstico diferencial entre estas situações, o médico deverá estar atento à possibilidade da sua ocorrência.

O Quadro II resume algumas das características dos sintomas que poderão apontar para uma etiologia orgânica *versus* funcional dos mesmos.

Quadro II – Diagnóstico Diferencial de Etiologia Orgânica/Funcional

| | ORGÂNICO | FUNCIONAL |
|--------------------------------|---|--|
| Sintoma | Consistente | Variável |
| Localização | Mesma localização | Vago e variável |
| Tempo | Ocorre nas mesmas circunstâncias | Variável e/ou claramente associado a stressores |
| Sono | Pode estar afectado | Raramente afectado |
| Precipitante | Pode ser específico | Difícil associação |
| Factor aliviante | Medidas específicas podem aliviar | Tempo e descanso |
| Início | Agudo | Arrastado |
| Impacto nas actividades | Evidente | Pode ser nulo |
| Preocupação | Grande | Muitas vezes indiferente |
| Peso | Alterado | Raramente alterado |
| Sintomas associados | Único sistema e consistente com doença subjacente | Múltiplos sistemas e inconsistente com mecanismos fisiopatológicos |

Adaptado de Rickert *et al* ⁴

Existe uma associação muito forte entre PS e ansiedade/depressão. Uma das características da depressão major é a somatização assim como os ataques de pânico se caracterizam por um conjunto de sintomas de somatização (dispneia, palpitações, sudorese, náusea, ...). Por outro lado, estados de somatização severos podem repercutir-se na qualidade de vida. A própria antecipação da ocorrência da sintomatologia pode ser geradora de estados de ansiedade. Na abordagem dos doentes com PS é importante avaliar à partida a existência destas comorbilidades para melhor definir um plano terapêutico adequado.

A suspeita clínica de PS surge muitas vezes pela conjugação de variados aspectos da anamnese. A constatação de múltiplas queixas e repetidas avaliações médicas prévias, e/ou a existência de um familiar com doença crónica (especialmente se os sintomas coincidem) ou de um luto familiar não resolvido ou com resolução em curso, deverão levar a pensar neste diagnóstico. A existência de uma disfunção em algum dos diferentes cenários onde se movimenta o adolescente (família, grupo de pares, escola) pode também apontar neste sentido.

Habitualmente os doentes apresentam uma sintomatologia desproporcionada em relação ao seu estado geral e ao que seria de esperar se sofressem da doença cujos sintomas fazem sugerir.

Como abordar? O que perguntar? Exame Objectivo - quando e como?

A anamnese nesta fase deverá ter fornecido dados que apontam para a exclusão de uma etiologia orgânica. Torna-se necessária a avaliação da existência de possíveis agentes causadores de stress (predisponentes e/ou precipitantes) assim como dos possíveis factores protectores que serão alvo da nossa intervenção. É fundamental uma avaliação integrada das possíveis repercussões nos diferentes cenários de socialização do adolescente para fazer o diagnóstico diferencial. Podemos tomar como exemplo o caso de um adolescente que apresenta dores abdominais recorrentes sempre que vai para a escola, o que motiva regresso precoce a casa. Se o adolescente mantém contacto com os amigos, convivendo em outros cenários que não o escolar, provavelmente terá uma perturbação isolada no ambiente escolar. Se, no entanto, associa ao seu comportamento escolar um choro fácil, um isolamento ou, pelo contrário, um comportamento com passagem fácil ao acto, nos vários contextos da sua vida, provavelmente terá uma síndrome depressiva. A não exploração da repercussão a nível do grupo de pares e da família poderia impedir o diagnóstico desta última.

Como já foi atrás referido, a colaboração do próprio e dos pais na identificação de factores precipitantes/predisponentes nem sempre é conseguida, pois estes focam a sua atenção na exuberância dos sintomas, o que não deixa espaço para reflectir no que possa estar subjacente. Assim sendo, aconselha-se a realização de uma anamnese estruturada, abrangente, que inclua os diferentes aspectos bio-psico-sociais do adolescente, como por exemplo o modelo de entrevista HEEADSSSS. Este acrónimo adaptado da língua anglo-saxónica, sumariza alguns dos aspectos

tos da vida do adolescente que deveremos avaliar: ambiente familiar (**H**ome), desempenho escolar e planos futuros (**E**ducation), hábitos alimentares (**E**ating), actividades extra-escolares (**A**ctivities), consumos (álcool, tabaco e outras drogas - **D**rugs), afectividade e sexualidade (**S**exuality), risco de suicídio (**S**uicide), segurança (**S**ecurity) e alterações do sono (**S**leep).

A abordagem de muitos destes temas pressupõe o estabelecimento de uma relação de confiança, baseada na confidencialidade, para a qual é fundamental o tempo, a atenção e reconhecimento da existência e repercussão dos sintomas, e uma alta tolerância à frustração por parte do clínico. O tempo escasseia num SU obrigando muitas vezes a que a anamnese seja completada num segundo momento a nível do ambulatório. O reconhecimento dos sintomas por parte do clínico é um importantíssimo passo na conquista de uma relação terapêutica com o adolescente e a sua família. Estes percorreram já, na maioria das vezes, um conjunto de médicos que invariavelmente lhes quiseram fazer ver a não existência de razão de ser dos sintomas. Por último, o médico terá que estar preparado para um longo processo de acompanhamento daquele adolescente e para os sucessivos avanços e recuos no seu processo terapêutico, evitando deixar transparecer a sua frustração que lesará a sua relação com o doente.

É muito importante valorizar também nesta fase as preocupações do adolescente e familiares sobre a sua condição, aproveitando para desmistificar alguns dos preconceitos ou medos que possam existir.

A realização de um cuidadoso exame objectivo é fundamental pois permite na maioria dos casos excluir patologia orgânica. A sua oportunidade deverá ser avaliada, respeitando a individualidade e privacidade do adolescente. Na maioria dos casos, a interacção a par e passo com a família, uma vez salvaguardada a questão da confidencialidade, ajuda no reforço da confiança no médico e na diminuição da ansiedade do adolescente e seus familiares.

Um dos habituais erros praticados nesta fase relaciona-se com a necessidade do médico em demonstrar cabalmente aos pais e adolescente (e também a si próprio!) a não existência de alterações no exame objectivo sugestivas de causa orgânica. Assim, cai na tentação de repetir avaliações na expectativa de reforçar a sua segurança. Pelo contrário, esta atitude reforça os receios do adolescente e familiares que revêem na atitude repetitiva do médico as dúvidas e incertezas quanto ao seu diagnóstico.

Reunidos os dados da anamnese e do exame objectivo, o médico estará, na maioria dos casos, em condições de excluir patologia orgânica e de estabelecer o diagnóstico diferencial com patologia do foro psiquiátrico (depressão, ansiedade) ou situação simulada. Nas situações que suscitem dúvidas poderá recorrer aos exames complementares diagnósticos.

Quando estudar?

Que exames complementares de diagnóstico realizar?

A sua realização para o esclarecimento do quadro clínico e exclusão de patologia orgânica deverá ser considerada caso a

caso. Alguns estudos apontam para a necessidade de realização de uma avaliação sumária que inclui hemoleucograma, proteína C reactiva, tira teste urinária e bioquímica sumária¹. Um estudo mais alargado e preferencialmente dirigido à etiologia mais provável deverá ser considerado na presença de sinais ou sintomas de alerta como síncope ou dor torácica com exercício, dor com localização assimétrica, anemia, perda ponderal.

A possibilidade de reavaliação posterior, em ambulatório, facilita que se assumam uma atitude menos intervencionista na exclusão da etiologia orgânica numa primeira observação.

Como comunicar o diagnóstico?

A comunicação de um diagnóstico de PS ao adolescente e seus familiares poderá constituir um verdadeiro desafio. Não deverá haver pressão ou pressa em fazê-lo. A exclusão à partida de organicidade assim como a assumpção *ad inicio* da etiologia psicossomática é um dos erros frequentes a evitar. Apesar de todo o empenho e esforço do médico dispendido na avaliação clínica inicial é difícil para os pais e adolescentes aceitar que aquele que consideravam ser um problema complexo com repercussões pesadas nas suas vidas possa ser resolvido em 40 minutos (ou muito menos numa observação urgente!).

Uma possível abordagem é considerar essa hipótese diagnóstica desde o processo inicial da anamnese. Questionar o adolescente e familiares sobre os seus receios quanto à situação clínica e sobre as suas expectativas em relação à avaliação médica, poderá permitir detectar medos inconsistentes, facilmente refutáveis, assim como um espontâneo equacionar por parte destes de uma possível etiologia psicossomática. Ao mesmo tempo, ao permitir um papel activo de todos os intervenientes no processo de elaboração de hipóteses diagnósticas, o médico contribui para o cimentar da sua relação terapêutica com o doente.

Não é infrequente a existência de preconceitos quanto ao termo psicossomático. Por um lado a sua conotação com doenças psiquiátricas (“psico”), por outro a própria palavra sugere uma dualidade mente/corpo que não corresponde ao conceito holístico que defendemos. Cabe ao médico demonstrar que não há uma dicotomia entre sintomas reais e sintomas imaginados.

Como tratar?

A tentação de recorrer a terapêutica medicamentosa é grande pela sua facilidade e pelo facto de ir de encontro às expectativas do próprio adolescente e familiares. É necessário, no entanto, ter em conta o risco de reforço da organicidade que esta decisão pode conferir perpetuando o ciclo de medicalização instituído.

A intervenção farmacológica deverá ser ponderada caso a caso, devendo ser considerada quando existirem sintomas disruptivos e prolongados (duração superior a 3 meses), comorbilidade psiquiátrica (depressão, ansiedade) ou perturbação conversiva.

A Terapia Cognitivo-comportamental, enquanto abordagem clínica e empiricamente comprovada ⁵, revela eficácia na intervenção deste tipo de perturbações. Tem como objectivo enfraquecer a relação entre as situações problemáticas e as reacções a essas situações, identificando crenças disfuncionais e erros no modo como a informação é processada, mas também, encontrando o padrão de disfunção comportamental.

A análise funcional dos factores biológicos e ambientais envolvidos na etiologia, precipitação e manutenção desta perturbação constituem a base da avaliação cognitivo-comportamental. Esta análise tem objectivos claramente definidos: a formulação dos problemas a modificar e a obtenção de informação detalhada acerca dos seus factores precipitantes e de manutenção, com vista à elaboração do programa terapêutico. Segundo esta conceptualização, as emoções são operacionalmente definidas.

De acordo com o modelo dos três sistemas que a Terapia Cognitivo-comportamental tem por base teórica (fisiológico, cognitivo e comportamental ⁶), uma resposta de ansiedade excessiva mediante um factor precipitante, pode ser treinada e recriada em contexto clínico, de forma a pôr em prática as estratégias aprendidas para lidar com cada um dos sistemas.

Ao nível do sistema fisiológico são utilizados os procedimentos do treino de relaxamento muscular progressivo e as técnicas de respiração compassada, de forma a induzir um estado com predominância de baixos níveis de ansiedade e sensação de auto-controlo. Em relação ao sistema cognitivo são utilizados procedimentos de auto-monitorização dos pensamentos automáticos, transformados em pensamentos racionais através da técnica da seta descendente que possibilita dividir o pensamento em partes mais pequenas e analisar cada uma das partes.

A conjugação destes procedimentos permite respostas mais adequadas e o confronto comportamental surge como reforço positivo para o adolescente que consegue ultrapassar as situa-

ções com maior facilidade, não tendo de experimentar momentos de crise.

O objectivo de diminuir a exacerbação de sintomas e os níveis de ansiedade associados à situação, o treino e a aprendizagem de estratégias não se restringe unicamente ao espaço terapêutico, fazendo parte do tratamento o confronto com a prática das situações do quotidiano e a aprendizagem por generalização das experiências vivenciadas.

Referenciar - quem, quando e como?

Pela dificuldade e desafio que comporta o diagnóstico de uma PS, os casos deverão ser referenciados a uma Consulta de Adolescentes que disponha de apoio psicológico que permita efectuar a avaliação de comorbilidades, reforço positivo da evolução clínica e detecção precoce de novos sintomas impedindo a sua cristalização ou recorrência.

Referências

1. Silber TJ, Pao M. Somatization disorders in children and adolescents. *Pediatr Rev* 2003; 24: 255-64.
2. Wolraich M, Felice MD, Drotar D. The Classification of Child and Adolescent Mental Diagnoses in Primary Care. In: *Diagnostic and Statistical Manual for Primary Care (DSM-PC) Child and Adolescent Version*. Elk Grove Village, Ill: American Academy of Pediatrics; 1996.
3. Fonseca, H. *Compreender os adolescentes – um desafio para pais e educadores*. 4ª edição. Editorial Presença. Lisboa 2005.
4. Rickert VI, Jay MS. Psychosomatic disorders: the approach. *Pediatr Rev* 1994; 15: 448-54.
5. Woody S R, Sanderson WC. Manuals for empirically supported treatments: 1998 update. *Clin Psychol* 1998; 51: 17-21.
6. Eifert GH, Wilson PH. The triple response approach to assessment. A conceptual and methodological reappraisal. *Behav Res Ther* 1991; 29: 283-92.



Síndrome de Turner

Carla Laranjeira¹, Helena Cardoso², Teresa Borges²

1. Centro Hospitalar do Alto Ave, EPE, Guimarães

2. Centro Hospitalar do Porto, Hospital Geral de Santo António, Porto

Resumo

A Síndrome de Turner é uma monossomia total ou parcial do cromossoma X, que se apresenta em indivíduos fenotipicamente femininos, e que cursa habitualmente com baixa estatura, disgenesia gonadal e outras anomalias associadas. Ocorre de forma esporádica, afectando 1 em cada 2000-5000 recém nascidos do sexo feminino. O tratamento baseado na administração de hormona de crescimento e estrogéneos permite maximizar a altura na idade adulta, promove o incremento de massa óssea e facilita a valorização psicológica.

É fundamental o seguimento multidisciplinar das doentes com Síndrome de Turner, com o objectivo de monitorizar as morbididades associadas e assegurar um adequado desenvolvimento biopsicossocial.

Palavras-Chave: Síndrome, Turner

Acta Pediatr Port 2010;41(1):38-43

Turner Syndrome

Summary

The Turner Syndrome is a complete or partial X chromosome monosomy, in a phenotypic female, and that usually result in short stature, gonadal dysgenesis and other associated anomalies. It occurs in a sporadic form, affecting one in 2000-5000 female newborns. Treatment based on the administration of growth hormone and estrogen allows a maximization of the final height, promotes the increase of bone mass and psychological recovery. A multidisciplinary follow-up is essential, with the aim of monitoring the associated morbidities and ensure an adequate development.

KeyWords: Syndrome, Turner

Acta Pediatr Port 2010;41(1):38-43

Introdução

A primeira referência à Síndrome de Turner (ST) deve-se ao anatomopatologista Morgagni (1748), quando descreveu a

associação entre disgenesia gonadal e malformações renais na autópsia de uma mulher com baixa estatura. Posteriormente, Funke (1902) publicou o caso de uma adolescente de 15 anos com baixa estatura, ausência de desenvolvimento pubertário, linfedema congénito e pescoço alado. No entanto, a primeira descrição clínica completa é atribuída a Ullrich (1930). Finalmente, em 1938, o endocrinologista Henry Turner apresentou uma casuística de sete pacientes com ST, e propôs pela primeira vez a terapêutica com estrogénios.

Trata-se da alteração genética mais comum na mulher, e a única monossomia cromossómica compatível com a vida.

Esta alteração cromossómica está presente em 1 : 2000- 5000 recém nascidos do sexo feminino¹, e pensa-se ser responsável por 15% dos abortamentos espontâneos.

Citogenética

O mecanismo de ocorrência da aneuploidia 45,XO deve-se a um anormal emparelhamento dos cromossomas sexuais durante a meiose materna ou paterna, ou por perda cromossómica durante a gametogénese ou nas primeiras divisões mitóticas do embrião. A formação de um mosaicismo, reside na não disjunção cromossómica, nas primeiras divisões do zigoto, resultando em 2 ou mais clones celulares. Em 80% das doentes com genótipo 45,XO, o único cromossoma presente tem origem materna.² Não se verificou correlação entre a disjunção cromossómica e a idade parental.³

Evidências demonstram não existir fenómenos de imprinting, já que o fenótipo não varia consoante o cromossoma X é de origem materna ou paterna.

O ST é definido pela presença de um cromossomo X e deleção total ou parcial do segundo cromossomo sexual num indivíduo fenotipicamente feminino. Existe uma grande variedade de genótipos envolvidos no ST (Quadro I). Ainda que tradicionalmente se considere o cariótipo 45,X como o mais prevalente, recentemente demonstrou-se uma maior frequência de indivíduos com mosaicismo. Isto deve-se ao maior número de células analisadas em cariótipos, e à avaliação de

Recebido: 20.04.2008

Aceite: 04.02.2010

Correspondência:

Carla Manuela Afonso Laranjeira
Centro Hospitalar do Alto Ave, E. P. E. – Guimarães
Rua dos Cuteleiros - Creixomil
4835-044 – Guimarães
carlalaranjeira@portugalmail.com

Quadro I – Genótipos existentes no Síndrome de Turner

| | |
|-----------------------------|--|
| Monossomia completa | 45,XO |
| Monossomias parciais | |
| isocromossomas | 46,Xi(Xq) 46,Xi(Xp) |
| chromossoma em anel | 46,Xr(X) |
| delecções | 46,XXp- 46,XXq- |
| Mosaicismos | 45,XO/46,XX 45,XO/46,Xi(Xq) 45,XO/46,Xi(Xp) 45,XO/46,Xr(X) 45,XO/46,XXp- 45,XO/46,XXq- 45,XO/46,XY 45,XO/46,Xi(Yq) 45,XO/47,XXY 45,XO/47,XXY 45,XO/47,XXX ... |

células de outros tecidos⁴. Alguns autores demonstraram que a percentagem de mosaicismos identificados é muito elevada quando são usadas técnicas de *Fluorescence In Situ Hybridization* (FISH) e polymerase chain reaction, suportando a hipótese da necessidade da presença de mosaicismos para a sobrevivência do feto⁵.

É fundamental a avaliação citogenética cuidadosa das doentes 45,XO, tendo em vista excluir a presença de material genético do cromossoma Y usando técnicas de FISH, situação que ocorre em 5-6% dos indivíduos com ST⁶⁻⁷. Quando um mosaïcismo do cromossoma Y está presente, existe um risco estimado de 7-10% de desenvolvimento de gonadoblastoma ou disgerminoma, pelo que a gonadectomia profiláctica está recomendada neste casos⁸.

Diagnóstico

A avaliação pré-natal com ecografia fetal de rotina veio permitir um diagnóstico mais precoce. Os achados nestas avaliações não são patognomônicos e necessitam sempre de confirmação com cariótipo. É importante ressaltar que apenas 1% dos fetos com ST conclui a gestação (provavelmente mosaicos), sendo que na maioria deles ocorre abortamento espontâneo até ao 2º trimestre de gestação⁹. Os achados ecográficos fetais sugestivos são: higroma cístico, hidropsia fetal, edema subcutâneo, encurtamento do fémur, aumento da translucência da nuca e malformações cardíacas e renais. O diagnóstico pré-natal pode ser realizado por biópsia das vilosidades coriônicas ou através de amniocentese. O diagnóstico pós-natal é realizado por meio de cariótipo, geralmente de sangue periférico. Quanto maior a contagem de células, maior probabilidade de identificação de mosaïcismo. Uma avaliação de 40 metáfases, utilizando técnicas de bandeamento cromossômico, detecta 8% de mosaïcismo com limite de confiança de 95%¹⁰.

O diagnóstico é feito fundamentalmente durante a adolescência (42%), no entanto, 20% dos casos de ST diagnosticam-se na infância e 10% durante a vida adulta (na sequência da investigação de infertilidade)¹¹.

Manifestações clínicas

Cerca de 95% das doentes com ST possuem baixa estatura e sinais de falência ovárica. No entanto, o espectro clínico é vasto (Quadro II), e a expressão das manifestações clínicas varia com a idade. Assim, no recém nascido, os achados fenotípicos mais evidentes são o linfedema das mãos e pés e as pregas alares do pescoço (pterigium colli); nos primeiros anos de vida, é característico a presença de um sopro cardíaco, devido a cardiopatia estrutural; em idade pré-escolar está quase sempre presente uma baixa estatura; na adolescência é característico o atraso pubertário (ou paragem do seu desenvolvimento) e amenorreia primária; na idade adulta são frequentes a infertilidade e as irregularidades menstruais.

Quadro II – Manifestações clínicas presentes no Síndrome de Turner

| Muito frequentes (>50%) | Frequentes (<50%) | Pouco frequentes (<5%) |
|--|------------------------|--------------------------------|
| Atraso de crescimento | Alopécia | Escoliose, cifose, lordose |
| Disgenesia gonadal | Nevos pigmentares | Osteoporose |
| Linfedema de mãos e pés | Pescoço alado | Gonadoblastoma |
| Micrognatia | Malformações renais | Doença inflamatória intestinal |
| Implantação baixa do cabelo | Malformações cardíacas | Carcinoma cólon |
| Alargamento do tórax, com mamilos hipoplásicos ou invertidos | Hipertensão arterial | Neuroblastoma |
| Cubitus valgus | Hipotiroidismo | Artrite reumatóide juvenil |
| Encurtamento do 4º metacarpo | Intolerância à glicose | Doença hepática |
| Exostose tibial | Dislipidémia | |
| Obesidade | | |
| Otite média aguda recorrente | | |

Crescimento

A baixa estatura está presente em 100% dos casos 45,XO e em 85-95% dos mosaicismos¹². A causa deste hipocrescimento não é completamente conhecida, mas são invocados vários factores: a) factores genéticos relacionados com a aneuploidia cromossômica; b) factores ósseos representados pelos vários aspectos dismórficos; c) factores hormonais relacionados sobretudo com o hipoestrogenismo.

Um dos mecanismos implicados é a haploinsuficiência do gene SHOX (*short stature homeobox-containing gen*). Este gene está localizado na região pseudo-autossômica do braço curto do cromossoma X (Xp22.33) e parece desempenhar um papel importante no desenvolvimento esquelético¹³.

Foram elaboradas curvas de crescimento adaptadas ao ST, sendo as de Ranke uma das mais frequentemente utilizadas. Estes gráficos são úteis na detecção de patologia associada que pode condicionar um maior atraso de crescimento (hipotiroidismo, doença de Crohn); e na avaliação do efeito do tra-

tamento com hormona de crescimento. Permite ainda prever a estatura final em doentes sem tratamento com hormona de crescimento (HC).

Classicamente estão definidas 4 fases do crescimento no ST (Quadro III)¹⁴.

Quadro III – Fases de crescimento do Síndrome de Turner

| | Velocidade de crescimento | Relação peso/altura | Idade óssea |
|---------------------|----------------------------------|----------------------------|-----------------------|
| Feto | Baixa | Normal | Normal |
| < 3 anos | Normal | Normal | Desaceleração |
| 3 - 10 anos | Baixa | Normal | Normal |
| > 10 anos | Baixa | Alta | Marcada desaceleração |

Existe um moderado atraso do crescimento intrauterino, resultando num comprimento e peso ao nascimento significativamente inferior à população geral. Estudos revelam que os recém nascidos de termo, com ST apresentam um comprimento 2-3 cm e peso 500 g abaixo da média¹². O comprimento está mais frequentemente afectado do que o peso, já que apenas 2,4% das doentes possuem comprimento acima do percentil 50 e 16,2% têm peso acima desse percentil¹². Não parecem existir evidentes diferenças entre os vários cariótipos.

Até aos 3 anos, existe um período de crescimento caracterizado por uma velocidade de crescimento dentro dos valores de normalidade e um atraso da maturação óssea.

Dos 3 aos 10 anos verifica-se uma progressiva redução da velocidade de crescimento, a idade óssea normaliza e a relação peso/altura mantém-se normal na maioria dos casos.

A partir dos 10 anos, verifica-se um atraso da idade óssea, uma lentificação da velocidade de crescimento e uma relação peso/altura aumentada, com clara tendência para o excesso ponderal e obesidade.

O atraso da idade óssea, devido ao hipoestrogenismo, permite que o crescimento termine mais tarde nas doentes com ST, apresentando um crescimento residual até aos 18-20 anos.

Desenvolvimento pubertário

A disgenesia gonadal é um dos achados principais da ST, sendo que quase a totalidade das doentes necessitam de terapia estrogénica para iniciar a puberdade e completar o seu crescimento. O desenvolvimento isolado e progressivo de pêlo púbico não é sinal de desenvolvimento ovárico, e está presente em quase todas as doentes com ST. Esta manifestação deve-se à produção androgénica das supra-renais, que não se encontra alterada neste síndrome.

Cerca de 10-30% das adolescentes apresentam desenvolvimento pubertário e menarca¹⁵, e em 2-5% ocorrem gravidezes espontâneas (prováveis mosaicismos)¹⁶. Quando ocorre menarca metade das doentes possuem menstruações normais durante 10 anos¹⁷.

O eixo hipotálamo-hipófise-gonadal (EHHG) encontra-se alterado na ST. A deficiente ou inexistente secreção de este-

róides gonádias não permite a normal contra-regulação do eixo, pelo que os níveis de gonadotrofinas se encontram aumentados até aos 4 anos e após os 10 anos (hipogonadismo hipergonadotrófico)

A evolução dos níveis séricos de LH e FSH possuem um padrão bifásico, semelhante às crianças normais, mas com valores mais elevados (principalmente a FSH).

As adolescentes que têm puberdade espontânea possuem níveis de LH e FSH normais ou moderadamente elevados. Este achado é de grande interesse prático, na identificação das adolescentes que vão desenvolver puberdade espontânea.

Alterações cardiovasculares

A prevalência das alterações cardiovasculares na ST varia entre 20-40%^{18,19}. Este valor é mais elevado nas doentes com monossomia X, comparativamente com as que possuem alterações estruturais do cromossoma X.

Existe tipicamente envolvimento das cavidades cardíacas esquerdas. A válvula aórtica bicúspide é a malformação mais frequente, seguida da coarctação da aorta. O prolapso da válvula mitral, a drenagem venosa pulmonar anómala e a hipoplasia das cavidades esquerdas são achados menos frequentes. A dilatação da raiz da aorta está presente em 3-8% dos casos, e pode resultar em aneurisma dissecante, ruptura e morte.

Assim como na génese do pterigium coli, pensa-se que o linfedema tem um papel importante no aparecimento das malformações cardíaca²⁰.

É fundamental uma avaliação cardíaca precoce com ecocardiograma. Recomenda-se reavaliação anual na presença de cardiopatia estrutural e a cada 3-5 anos na sua ausência. A profilaxia da endocardite bacteriana é necessária antes dos procedimentos dentários ou cirúrgicos, nos doentes com cardiopatia.

A hipertensão arterial (de origem cardíaca, nefrológica ou idiopática) pode atingir 40% das mulheres com ST¹⁹. A Associação da hipertensão à deficiência de estrogénios e à obesidade, faz com que estas doentes constituam um grupo de risco para cardiopatia isquémica.

Alterações renais

Aproximadamente um terço das doentes com ST possuem malformações nefro-urológicas estruturais. As mais características são o rim em ferradura, ectopia renal e duplicação do sistema pielocalicial. Estas alterações podem resultar em infecções do trato urinário de repetição, hidronefrose e hipertensão arterial de origem renovascular.

O seguimento clínico destas doentes deve incluir a medição sistemática e seriada da tensão arterial.

Doenças auto-imunes

As doenças auto-imunes são mais prevalentes nos indivíduos com ST do que na população em geral.

Aproximadamente 25 a 30% das adultas com ST possuem doença tiroideia auto-imune²¹. A hipofunção tiroideia (que

raramente surge antes dos 4 anos de idade) é mais frequente que o hipertiroidismo, sendo necessária a determinação anual de TSH, T4 livre e anticorpos anti-tiroideus, principalmente após o início da puberdade.

A doença celíaca está presente em 8% das doentes, e deve-se suspeitar desta entidade, na presença de uma criança com anemia crónica e diminuição da velocidade de crescimento, mesmo na ausência de manifestações gastrintestinais.

Menos frequentemente, está descrita a associação com outras doenças auto-imunes: doença inflamatória intestinal, artrite reumatóide, doença de Addison, alopecia.

Alterações metabólicas

A obesidade é um achado frequente nas doentes com ST. Durante a infância existem dois períodos de risco para o desenvolvimento de obesidade: entre os 5 e os 7 anos, e na puberdade. A educação nutricional e a actividade física são primordiais. Vários estudos documentam a associação de síndrome metabólica com a ST. A diabetes melitus (DM) tipo 2 é duas a quatro vezes mais comum nas doentes com ST, e tende a desenvolver-se mais precocemente²².

Alterações ortopédicas

As alterações ósseas encontram-se em mais de 50% destas doentes. Entre elas, destacam-se: assimetrias da coluna vertebral (que deverão ser pesquisadas em todas as consultas, displasia congénita da anca, *cubitus valgus*, *genu valgum*, encurtamento dos metacarpianos e metatarsianos, hipoplasia das vértebras cervicais, palato ogival, alterações da ossificação dentária e micrognatia²³.

As doentes com ST possuem caracteristicamente uma baixa mineralização óssea, e constituem uma população de risco para o desenvolvimento de osteoporose em idade adulta, com a possibilidade de ocorrerem fracturas patológicas. Este risco persiste em todos os grupos etários, sendo mais evidentes em mulheres com mais de 55 anos²⁴.

Outras

As alterações da audição estão presentes em 60%. Esta condição tem um impacto negativo significativo na qualidade de vida da criança. A maioria deve-se às malformações craneofaciais, condicionando a presença de pavilhões auriculares displásicos e hipoventilação da trompa de Eustáquio. Esta anomalia condiciona igualmente uma incidência elevada de otites médias agudas durante os primeiros anos de vida.

Cerca de 1 terço apresenta alterações oftalmológicas. A maioria podem ser explicadas por alterações da câmara anterior condicionadas pelo linfedema intrauterino. Destacam-se: estrabismo, ambliopia, ptose palpebral, coloboma, glaucoma congénito e daltonismo.

As alterações dermatológicas estão presentes em quase 50%. Entre elas referem-se o linfedema, os nevos e os hemangiomas. A presença de linfedema nas mãos e pés de uma recém nascida constitui um achado diagnóstico de extrema importância. Pode desaparecer de forma espontânea nos primeiros 6

anos de vida e reaparecer durante a puberdade, após início de terapêutica com estrogéneos. O aparecimento de nevos, preferencialmente na região dorsal, é típica a partir da segunda década de vida. O risco de melanoma é sobreponível à população geral. As telangiectasias e os hemangiomas superficiais ou profundos são frequentes na ST, e quando presentes a nível gastrointestinal, podem desencadear hemorragias digestivas e/ou síndromes de malabsorção.

Tratamento

Hormona de Crescimento

A etiologia da baixa estatura no ST não é completamente conhecida. As doentes não possuem défice de HC, pelo que não está indicada a realização de estudos de secreção de HC, excepto se a velocidade de crescimento se mostrar inadequada nos gráficos de crescimento específicos para a síndrome. O que parece existir é um mecanismo de resistência à acção da HC nos tecidos periféricos, nomeadamente nas epífises.

O tratamento com HC é um tratamento injectável, diário, que se prolonga por alguns anos, dispendioso, pelo que deve ser precedido por uma avaliação clínica e laboratorial criteriosas.

Os critérios estabelecidos pela Comissão Nacional de Normalização da Hormona do Crescimento Portuguesa para terapêutica com HC de doentes com ST incluem: diagnóstico comprovado por análise cromossómica, idade cronológica superior a 2 anos, idade óssea inferior a 12 anos, estatura inferior ao P3, velocidade de crescimento inferior ao P25 e estadio pré-púbere. São critérios de exclusão: doença sistémica grave, anomalias do aparelho genito-urinário que impliquem alteração de função, lesão cardíaca que implique alteração de função, hipotiroidismo não compensado.

A posologia recomendada é 0,045 a 0,05 mg/Kg/dia em administração diária, subcutânea. Trata-se de doses mais elevadas, comparativamente às usadas nos défices de hormona de crescimento.

Vários estudos constatarem que, sem tratamento com HC, as doentes com ST atingem uma altura final média de 143 cm, raramente excedendo os 150 cm^{25,26}.

Os factores que determinam a resposta à HC são a idade cronológica, a idade óssea no início do tratamento, a duração do tratamento, a dose administrada, a discrepância entre o percentil da estatura antes do tratamento e o percentil da altura alvo e outros factores tais como etnia ou associação com outros fármacos (por exemplo estrogénios).

Rosenfeld foi um dos primeiros autores a documentar um acréscimo de 8 cm na altura final de doentes medicadas com HC²⁷. Um estudo recente, randomizado e controlado, indica que a altura poderá ser aumentada em 7 cm²⁸.

O tratamento com HC na ST tem-se demonstrado seguro e eficaz, no entanto, estão descritos raros efeitos secundários, geralmente relacionados com o uso de doses elevadas, e com resolução rápida após redução desta²⁹. São exemplos: edema, hipertensão intracraniana, epifisiólise da cabeça do fémur, aumento da insulinemia, elevação transitória das transaminases.

Os critérios para suspensão da terapêutica com HC são: não adesão à terapêutica, idade óssea de 14 anos e velocidade de crescimento inferior a 1,5 cm/ano.

Esteróides anabolizantes

Os esteróides anabolizantes (principalmente a oxandrolona) são usados desde a década de 60 com o objectivo de maximizar a estatura final. Apesar de acelerar inicialmente a velocidade de crescimento, a sua utilização no incremento da altura final é controversa. A oxandrolona é geralmente usada em associação com a HC, em crianças de idade superior a 8 anos, cuja resposta isolada à HC se mostrou deficiente ou cujo diagnóstico de ST foi tardio³⁰.

A potencialização do efeito da HC, no atingimento da estatura final foi documentada por alguns estudos (Quadro IV)^{27,31}, no entanto, dada a falta de concordância de outros estudos, e os potenciais efeitos laterais (virilização, intolerância à glicose,...), o seu papel no tratamento da baixa estatura tem vindo a ser abandonado.

Quadro IV – Efeitos da hormona de crescimento e dos esteróides anabolizantes no aumento estatural

| | Aumento estatural (cm) | |
|--------------------------------------|------------------------|------------------|
| | HC | HC + Oxandrolona |
| Rosenfeld, 1998 ²⁸ | 8,4 ± 4,5 | 10,3 ± 4,7 |
| Bramswing, 2001 ³² | 5,1 | 6,4 |

HC: Hormona de crescimento

Estrogénios

Actualmente recomenda-se o início da terapêutica hormonal aos 12 anos, o que permite que o desenvolvimento sexual e o pico de crescimento pubertário ocorram durante uma idade pubertária normal.

Evidências recentes sugerem que alguns regimes terapêuticos que utilizam estradiol a partir dos 12 anos permitem um desenvolvimento pubertário normal sem interferir com o efeito positivo que a HC tem na estatura final na idade adulta³².

Os estrogénios orais foram até à data os mais utilizados, no entanto existem várias formulações de estrogénios exógenos (Quadro V), com esquemas terapêuticos distintos.

Quadro V – Formulações e esquemas terapêuticos dos estrogénios exógenos

| | |
|------------------------------------|--|
| Doses iniciais estrogénios | Estradiol <i>depot</i> (im) 0,2 – 0,4 mg/mês |
| | Estradiol transdérmico 6,25 µg/dia |
| | Estradiol micronizado oral 0,25 mg/dia |
| Doses adulto de estrogénios | Estradiol transdérmico 100-200 µg/dia |
| | Estradiol micronizado oral 2-4 mg/dia |
| | Etinilestradiol 20 µg/dia |
| | Estrogénios conjugados 1.25-2.5 mg |
| Progesterona | Progesterona micronizada – dose adulto 200 mg/dia no dia 20-30 de cada ciclo |
| | Medroxiprogesterona – dose 5-10 mg |

As formas transdérmicas e injectáveis *depot* são as alternativas mais fisiológicas. As primeiras estão disponíveis em patches (2x/semana) e em gel de estradiol (de fácil doseamento, mas disponíveis apenas em alguns países da Europa)^{33,34}.

A terapêutica estrogénica inicia-se numa dose 1/10 a 1/8 da dose do adulto, com aumento gradual ao longo de 2-4 anos. A associação do progestativo deve ser atrasada até 2 anos após o início dos estrogénios de forma a permitir um desenvolvimento mamário e uterino normais³⁵.

A substituição com estrogénios deverá ser mantida até à menopausa de forma a manter a feminização e prevenir a osteoporose.

Durante a terapêutica hormonal é importante monitorizar os níveis de estradiol e de FSH e LH basais e após estimulação, e realizar uma ecografia pélvica para avaliação do tamanho uterino e da espessura do endométrio.

Conclusão

O diagnóstico da ST deverá ser considerado perante uma criança do sexo feminino com uma desaceleração do crescimento não explicado por outra patologia, mesmo nos primeiros anos de vida. O diagnóstico precoce desta entidade permite antecipar e orientar todos os problemas a ela associados. O tratamento com HC deverá ser instituído o mais cedo possível, de forma a otimizar a estatura na idade adulta, e a estrogénoterapia deverá ser iniciada tendo em atenção, por um lado a maximização do crescimento e por outro o incremento da massa óssea e os efeitos psicológicos da indução da puberdade.

Referências

- Bondy C. New Issues in the Diagnosis and Management of Turner Syndrome. *Rev Endocr Metab Disord* 2005;6: 269-80
- Hassold T, Benham F, Leppert M. Cytogenetic and molecular analysis of sex-chromosome monosomy. *Am J Hum Genet* 1988;42: 534-41
- Martín M. Diagnóstico Citogenético del Síndrome de Turner: mosaïcismo críptico. 9º Curso de Formación de Posgrado 2003
- Held KR, Kerber S, Kaminsky E, Singh S, Goetz P, Seemanova E, Goedde HW. Mosaicism in 45,X Turner syndrome: does survival in early pregnancy depend on the presence of two sex chromosomes? *Hum Genet* 1992; 88: 288-94.
- Fernández-García R, García-Doval S, Costoya S, Pásaro E. Analysis of sex chromosome aneuploidy in 41 patients with Turner syndrome: a study of 'hidden' mosaicism. *Clin Genet* 2000;58:201-8.
- Patsalis PC. Supernumerary marker chromosomes (SMCs) in Turner syndrome are mostly derived from the Y chromosome. *Clin Genet* 1997;51: 184-90
- Chu CE. Detection of Y mosaicism in patients with Turner's syndrome. *J Med Genet* 1995;32: 578-80
- Gravholt CH, Fedder J, Naeraa RW, Muller J. Occurrence of gonadoblastoma in females with Turner syndrome and Y chromosomal material: a population study. *J Clin Endocrinol Metab* 2000;85: 3199-202
- Hook EB, Warburton D. The distribution of chromosomal genotypes associated with Turner's syndrome: livebirth prevalence rates and evidence for diminished fetal mortality and severity in genotypes associated with structural X abnormalities or mosaicism. *Hum Genet* 1983;64: 24-7.

10. Hook EB. Exclusion of chromosomal mosaicism: tables of 90%, 95% and 99% confidence limits and comments on use. *Am J Hum Genet* 1977;29:94-7.
11. Egias SM. La mujer adulta con síndrome de Turner. 9º Curso de Formación de Posgrado 2003
12. Aizpun J. Síndrome de Turner: crecimiento espontáneo y talla final. 9º Curso de Formación de Posgrado 2003
13. Rappold GA, Blaschke RJ, Rao E, Schiller S, Clement-Jones M, Strachan T, et al. The short stature homeobox gene SHOX is involved in skeletal abnormalities in Turner syndrome. En Saenger P, Pasquino AM (eds.). *Optimizing Health Care for Turner Patients in the 21st Century* (Proceedings of the 5th International Turner Symposium). Amsterdam: Elsevier 2000, pp. 3-8.
14. Ranke MB, Pflüger H, Rosendahl W. Turner syndrome: spontaneous growth in 150 cases and review of the literature. *Eur J Pediatr* 1983; 141: 81-8.
15. Pasquino AM. Spontaneous Pubertal Development in Turner's Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 1997;82:186-200
16. Hovatta O. Pregnancies in women with Turner's Syndrome. *Ann Med* 1999;31:106-110
17. Hierro F. Función ovárica, pubertad espontánea y fertilidad en el Síndrome de Turner. 9º Curso de Formación de Posgrado 2003
18. Gotzsche CO, Krag-Olsen B, Nielsen J, Sorensen KE, Kristensen BO. Prevalence of cardiovascular malformations and association with karyotypes in Turner's Syndrome. *Arch Dis Child*. 1994;71:433-6
19. Sybert VP. Cardiovascular malformations and complications in Turner Syndrome. *Pediatrics*. 1998;101(1): e11
20. Mazzanti L, Cacciari E. Congenital heart disease in patients with Turner's syndrome. Italian Study Group for Turner Syndrome (ISGTS). *J Pediatr* 1998; 133:688-92.
21. Medeiros CC, Marini SH, Baptista MT, Guerra G Jr, Maciel-Guerra AT. Turner's syndrome and thyroid disease: a transverse study of pediatric patients in Brazil. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2000; 13:357-62.
22. Gravholt CH. Glucose metabolism, lipid metabolism, and cardiovascular risk factors in adult Turner's Syndrome. *Diabetes Care* 1998; 21:1062-70.
23. Lozano G. Otras anomalías asociadas al síndrome de Turner: su repercusión evolutiva. 9º Curso de Formación de Posgrado 2003
24. Gravholt CH. Morbidity in Turner syndrome. *J Clin Epidemiol* 1998;51:147-58
25. Frias JL, Davenport ML. Health supervision for children with Turner syndrome. *Pediatrics* 2003;111:692-702.
26. Davenport ML. Evidence for early initiation of growth hormone and transdermal estradiol therapies in girls with Turner syndrome. *Growth Horm IGF Res* 2006;16 Suppl A:S91-7
27. Rosenfeld RG. Growth hormone therapy of Turner syndrome: beneficial effect on adult height. *J Pediatr* 1998;132:319-24.
28. Stephure DK. Canadian Growth Hormone Advisory Committee. Impact of Growth Hormone Supplementation on Adult Height in Turner Syndrome: Results of the Canadian Randomized Controlled Trial. *J Clin Endocrinol Metab* 2005;90:3360-6.
29. Carroll PV, Christ ER, Bengtsson BA, Carlsson L, Christiansen JS, Clemmons D, Hintz R, Ho K, Laron Z, Sizonenko P, Sönksen PH, Tanaka T, Thorne M. Growth hormone deficiency in adulthood and the effects of growth hormone replacement: a review. Growth Hormone Research Society Scientific Committee. *J Clin Endocrinol Metab* 1998;83:382-95.
30. Bouthelie RG, Iguacel AO. Optimización del tratamiento del síndrome de Turner. *An Pediatr* 2003;58(Supl2):35-40.
31. Bramswing JH. Long-term results of growth hormone therapy in Turner syndrome. *Endocrine* 2001;15: 5-13.
32. Davenport ML. Evidence for early initiation of growth hormone and transdermal estradiol therapies in girls with Turner Syndrome. *Growth Horm IGF Res* 2006; 16: S91-7.
33. Piippo S, Lenko H, Kainulainen P, Sipilä I. Use of percutaneous estrogen gel for induction of puberty in girls with Turner Syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2004; 89: 3241-7.
34. Michele P, Warren, Abigail Chua. Appropriate use of estrogen replacement therapy in adolescents and young adults with Turner Syndrome and hypopituitarism in light of the Women's Health Initiative. *Growth Horm IGF Res* 2006; 16: S98-S102.
35. Bondy CA. Care of girls and women with Turner Syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group. *J Clin Endocrinol Metab* 2007; 92: 10-25.
36. Weissberg AJ. Contrasting effects of oral and transdermal routes of estrogen replacement therapy on 24-hour growth hormone (GH) secretion, insulin-like growth factor I, and GH-binding protein in postmenopausal women. *J Clin Endocrinol Metab* 1991; 72: 374-81
37. Janssen YJH. A switch from oral (2 mg/day) to transdermal (50 µg/day) 17β-estradiol therapy increases serum insulin-like growth factor I levels in recombinant human growth hormone (GH)-substituted women with GH deficiency. *J Clin Endocrinol Metab* 2000; 85: 464-7.



Simulação e ensino-aprendizagem em Pediatria.

Iª Parte: Tópicos essenciais

João M. Videira Amaral

Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa

Resumo

As mudanças na prática clínica que diminuiram a disponibilidade em doentes como recursos na área da educação criaram a necessidade de novos métodos de instrução, de aquisição de conhecimentos e de avaliação. A simulação médica, como instrumento de ensino e avaliação, oferece diversas vantagens relativamente ao tradicional acto médico com doentes; de facto, nesta circunstância, a competência do discente pode ser observada e documentada.

Este artigo incide sobre os seguintes tópicos: conceito de simulação, aprendizagem de capacidades, modalidades de simulação, aspectos relacionados com diferentes cenários e organização, salientando-se que a simulação implica 3 componentes básicos: docentes treinados para cumprimento do curriculum estabelecido, equipamento para simulação, e espaço que viabilize a criação de cenário o mais possível aproximado da realidade. Um aspecto importante das unidades de simulação (áreas construídas especificamente para treino de capacidades) é a sua versatilidade.

A competência em capacidades práticas e a compreensão dos conceitos teóricos subjacentes podem ser adquiridos através da observação de videogramas, da utilização de modelos anatómicos (manequins de corpo inteiro, modelos de partes anatómicas, manequins de alta fidelidade) e de simulações em computador; considerando o cenário de ensino aprendizagem do curso de Medicina, os estudantes poderão praticar uns nos outros. Contudo, o treino clínico baseado na simulação não deve substituir a experiência clínica convencional.

Embora se verifique que a simulação é cada vez mais aceite pela comunidade médica com base na publicação de estudos científicos de validação, existem ainda diversos desafios a encarar; com efeito, os custos com a criação e manutenção dos centros de simulação exigindo tecnologia sofisticada são muito elevados.

Palavras-chave: curso de medicina, pós-graduação no internato, formação médica contínua, ensino-aprendizagem de capacidades; simulação, procedimentos técnicos

Acta Pediatr Port 2010;41(1):44-50

Simulation and teaching-learning in Paediatrics. Essential Topics

Abstract

Changes in medical practice that have decreased the availability of patients as educational resources have created a need for new methods of instruction, knowledge acquisition, and assessment. Medical simulation, as a teaching-learning and assessment tool, offers several advantages over traditional patient encounters; as a matter of fact, in this setting, the competency of the trainee can be observed and documented. However, medical education has been slow to adopt simulation technology.

This paper focuses on the following essential topics: simulation concept, skills learning, common simulation modalities, common types of scenarios and organizational issues, emphasizing that simulation requires 3 basic components: a trained faculty member to develop and deliver the curriculum, simulation equipment, and a space that provides adequate realism for the suspension of disbelief. A key feature of clinical skills units (special purpose-built area) for simulation training is their flexibility.

Competence in practical skills and understanding of underlying theoretical concepts can be acquired through live demonstrations and observation of videos, use of anatomical models (partial task trainers, full body task trainers, high fidelity manikins), and computer simulations; regarding the medical course scenario the students can learn and practice on themselves. Nevertheless, simulation-based clinical training does not replace clinical conventional experience.

Although simulation is gaining acceptance by the medical community with the publication of scientific validation studies, several main challenges must be addressed; in fact, simulation centers are a significant capital expenditure and simulation technology also can be very expensive to obtain and maintain.

Key-words: medical undergraduation, post-graduation residency, continuing medical education, skills teaching – learning, technical procedures

Acta Pediatr Port 2010;41(1):44-50

Correspondência:

João Manuel Videira Amaral
jmvamaral@fcm.unl.pt

“It’s time to develop multimedia-based interactive training modules that provide really good simulations of possible experiences in a manner similar to the training and recertification of airline pilots”. Fanaroff AF, 1999

Introdução

As metodologias e estratégias no âmbito da Educação Médica têm tido grande evolução nos últimos 30 anos. Com efeito, tem-se assistido a um verdadeiro movimento renovador com base em estudos científicos, cuja liderança tem cabido sobretudo a vários centros dos EUA, Reino Unido, Holanda, Suécia, Canadá e Austrália.^{1,2}

Nesta perspectiva, chamando-se a atenção para as potencialidades das novas tecnologias, têm sido produzidas recomendações no sentido de mudanças curriculares e de maior efectividade dos programas formativos, designadamente no período da pré-graduação, em conformidade com as exigências da comunidade.³ Cabe, a este respeito, uma referência especial aos documentos designados respectivamente por *Tomorrow’s Doctors* (versões de 1993 e 2003) sob os auspícios do *General Medical Council (GMC)*, *Declaração de Edimburgo (1988)*, *Iniciativa de Lisboa (1988)*, e às conclusões do evento *World Summit on Medical Education em 1994*.⁴⁻⁸

São salientadas, a seguir, determinadas recomendações consideradas relevantes, a que se aludiu antes:

- Programas formativos em torno de problemas clínicos.
- Programas formativos chamados “em espiral” cuja ideia principal é a de que um mesmo conteúdo deve ser apresentado de modo progressivo, em diferentes níveis de complexidade crescente, para melhor compreensão da sua aplicação à prática. Tal implica um esquema organizativo muito rigoroso, o qual pode ser consubstanciado na criação de *áreas pedagógicas* “em rede” ou agrupamento harmonioso de conteúdos, em contraposição ao aglomerado de *disciplinas* em compartimentos estanques em que se verifica maior probabilidade de repetições, com inconvenientes óbvios, designadamente quanto à gestão do tempo lectivo.
- Participação dos alunos em projectos de investigação, sendo desejável o contacto com centros de investigação e personalidades ligadas a esta área.
- Contacto, desde os primeiros anos do curso, com a futura realidade profissional em diferentes ambientes em que se poderá processar a prática clínica (infantários, escolas, centros de assistência à terceira idade, centros de saúde, escolas, visitas domiciliárias, etc.).^{9,10}
- Programas de formação valorizando o contexto físico e social da pessoa (doente ou não), modalidade praticada com o apoio de médicos de família credenciados nas universidades. A este propósito, Harden em 1984 criou a sigla *SPICES* no sentido de valorizar o currículo *Student centred, Problem based, Integrated, Community based, Elective and Systematic*, em oposição ao currículo centrado no professor, uniforme, orientado para a transmissão de informação em disciplinas estanques e na prática “hospitalocêntrica”.¹¹

- Programas versáteis, contemplando a possibilidade de criação de módulos opcionais em ligação ao programa nuclear.
- Programas valorizando o treino de competências de interacção e de empatia na comunicação, para além das vertentes exclusivamente técnicas.
- Programas utilizando novos instrumentos como as tecnologias de informação.
- Programas associando aos métodos clássicos, como complemento, novos ambientes e práticas de formação utilizando a simulação em diversas modalidades.^{3,8,12-14}
- Aplicação de novos instrumentos de avaliação dos alunos, de que é um exemplo o chamado *OSCE (Objective Structured Clinical Examination)*.¹⁵
- Formação continuada dos formadores com o objectivo de concretização progressiva e mantida dos currículos como resposta às necessidades dos discentes.^{16,17}

O objectivo deste artigo é a abordagem da simulação aplicável à Clínica Pediátrica, quer como método complementar de ensino-aprendizagem de capacidades (*skills*) nas áreas do conhecimento (cognitivas), psicomotora (manuseamento de dispositivos) e de atitudes. Nesta Iª Parte são abordados os conceitos fundamentais ligados ao tópico em análise. Em ulterior escrito (IIª parte) descreve-se a experiência do Centro de Simulação de Técnicas em Pediatria (CSTP) no Hospital de Dona Estefânia como parte integrante da Clínica Universitária de Pediatria da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa (FCM/UNL).

Aprendizagem de capacidades (*skills*)

Nas áreas clínicas, a aquisição de prática com vista à obtenção de diversas capacidades (*skills*) implica a “utilização” de seres humanos, adultos ou crianças, saudáveis ou doentes, cujas manifestações têm como base grande variabilidade de fenómenos biológicos.

As capacidades podem compreender, quer aspectos cognitivos (relacionados com conhecimentos fundamentais para a interpretação de dados clínicos), quer aspectos psicomotores (gestos, procedimentos ou técnicas relacionados com a utilização de dispositivos), quer ainda atitudes. A noção de competência está ligada à ideia de mobilização das capacidades para a realização de determinada tarefa.

Imperativos éticos e certos condicionalismos actuais relacionados com novas regras de governação e com novos paradigmas assistenciais na generalidade das instituições (de que são exemplo os internamentos de duração cada vez mais curta) limitam significativamente as oportunidades de treino para a aquisição das referidas capacidades.^{18,19}

Outro motivo de limitação é o quase desaparecimento de algumas patologias que tornam rara a necessidade de algumas técnicas. A meningite é um exemplo. Se as oportunidades de um Interno de uma especialidade médica fazer uma punção lombar são escassas, mais escassas são para alunos do pré-graduado.

Daqui nasce o conceito de ensino – aprendizagem baseado na simulação, integrando diversas modalidades em função dos recursos de cada instituição. No seu expoente máximo, em termos de potencialidades e de dimensão, o mesmo pode ser tipificado pelos designados centros ou unidades de ensino, quer em universidades, quer em instituições assistenciais com mais forte investimento no ensino pós-graduado. Na Europa, entre outros, Maastricht na Holanda e Dundee na Escócia podem ser considerados exemplos paradigmáticos de excelência.²⁰⁻²³

Simulação como método de ensino-aprendizagem

Simular é, como se sabe, imitar ou fingir, fazendo parecer real o que não é. Tal conceito tem sido aplicado com objectivos educativos em áreas profissionais muito diversas; cita-se como exemplo clássico o treino dos pilotos da aeronáutica militar e civil desde há mais de 70 anos utilizando simuladores de voo, não só para aprendizagem e aperfeiçoamento do desempenho em situações reais, mas também para avaliação do desempenho e recertificação periódica.^{22,24,25}

A aplicação de tal método pedagógico em Medicina tem sido mais lenta, somente se tendo verificado maior impulso nas últimas 2 décadas na sequência de estudos de validação científica comprovando boa relação custo-efectividade em termos de desempenho profissional futuro. Contudo, o mesmo deverá ser encarado como complemento do treino clínico “de proximidade ou à cabeceira” do doente real.

Com efeito, através da metodologia da simulação em ambiente fictício o participante poderá cometer erros e corrigi-los, o que se afigura de grande utilidade: o objectivo último é adquirir capacidades e competências (saber fazer de modo correcto), o que garantirá a segurança do doente em situações reais futuras.²⁶

Os conceitos teóricos indispensáveis para a compreensão e prática da metodologia em análise podem ser adquiridos através de diversos meios, tais como observação prévia de videogramas e estudo de textos escritos exemplificando situações concretas com que o discente se irá confrontar.²⁷⁻²⁹

A concretização dum programa de simulação obrigará, pois, a três requisitos fundamentais: equipa treinada de formadores, equipamento para a simulação e condições logísticas que permitam criar um cenário, o mais aproximado possível da realidade.^{18,20,21,23}

Modalidades de simulação

Em Medicina o âmbito da simulação é lato, podendo abranger diversos contextos de treino de capacidades (*skills*). A noção de competência, referida anteriormente, está ligada à ideia de mobilização das capacidades para a realização de determinada tarefa.^{18,19,30,31}

Na passada década de 60 as simulações começaram a ter lugar na Medicina de Adultos com “doentes simulados”, ou seja, com pessoas treinadas (muitas vezes actores), para imitar situações clínicas diversas como dor com diversas localizações, tipos de tosse, dispneia, sibilância, estridor, crises

epilépticas, abdómen agudo, etc. Esta modalidade permite igualmente o treino em comunicação.

Cerca de 20 anos depois, com o desenvolvimento da electrónica, dos sistemas multimédia e da criação das condições para a chamada realidade virtual, passou a ser possível utilizar programas de *software* permitindo obter treino na interpretação de casos clínicos cuja ênfase é dada à semiologia e ao treino em raciocínio clínico.

Ao mesmo tempo a indústria passou a criar manequins /modelos com pormenores anatómicos de grande minúcia imitando fielmente o corpo humano, no todo ou em partes, inicialmente para treino de anestesistas e, mais tarde, para treino de procedimentos invasivos vários.

Surgiu, depois, a aplicação de programas de *software* aos manequins, entrando-se na era da simulação dita de “alta fidelidade”. Tais manequins robotizados, de corpo inteiro e assistidos por computador, adaptados à idade pediátrica, permitem reproduzir quase uma centena de situações clínicas com fisiopatologia diversa. Com a tecnologia que lhes serve de base, entre outras funcionalidades, executam movimentos de expansão e retracção torácica, cianose, palidez, sons e sopros cardíacos, pestanejo, adejo nasal, voz, tosse, etc. É igualmente possível observar o seu comportamento traduzido por reacções em função de determinadas intervenções terapêuticas ou procedimentos (correctos ou incorrectos); é o caso dos designados por SimMan (Laerdal Medical Corporation, Gatesville, USA) e por METI (Medical Educational Technologies Inc., Sarasota, USA).

Em suma, a tecnologia sofisticada passou a viabilizar manequins verdadeiramente “interactivos” com especial interesse no treino em suporte básico e avançado de vida e em cardiologia.^{18,20,21,27,32-38}

Diversidade de cenários em simulação

1. Treino na fase pré – clínica do curso de Medicina

A simulação como método de ensino – aprendizagem em fase precoce da pré-graduação, como complemento dos conteúdos ministrados nas áreas ditas básicas (genética, embriologia anatomia normal e patológica, fisiologia, fisiopatologia, farmacologia, etc.) e como processo de integração gradual na prática clínica, com ou sem manequins, pode ser concretizada pela realização dos seguintes procedimentos:

- Treino em comunicação: anamnese de casos simples incluindo situações de normalidade que recorrem ao médico na perspectiva da prevenção, informação clínica a familiares sobre evolução de caso clínico simples, etc.
- Prática correcta da lavagem das mãos em ambiente hospitalar.
- Medição da pressão arterial, oftalmoscopia e otoscopia.
- Inspeção e palpação de manequins exibindo diversa patologia (por ex. adenomegalias, globo vesical palpável, hepatosplenomegalia, etc.).
- Auscultação cardiopulmonar em manequim, aplicando tecnologia sofisticada assistida por computador (manequim de alta fidelidade).

- Em ligação estreita ao relato de casos clínicos simples, observação de resultados imagiológicos em diversas idades incluindo o período pré-natal (fetos) - radiografias convencionais, tomografia axial computadorizada, ressonância magnética nuclear, eventualmente ecografias, etc. - como complemento de noções teóricas apreendidas em áreas como anatomofisiologia, genética, embriologia, e outras.
- Entubações (gástrica,traqueal) em manequim.
- Toque rectal e punção suprapúbica em manequim.
- Aplicação de venoclise em manequim.
- Prática na mudança de posição dos doentes simulados e transposição para macas ou camas.

Os exemplos relatados, fazendo parte integrante do curriculum de diversas áreas ditas básicas, tipificam o conceito de programa “em espiral.”^{9,20,21,28}

2. Treino na fase clínica do curso de Medicina

Para além do aperfeiçoamento do treino realizado na fase pré-clínica, existem diversas possibilidades:

- Utilizando partes de manequins convencionais, execução de determinados procedimentos (por ex. dorso e região glútea para prática de punção lombar, membro superior para prática de venoclise ou cateterismo venoso, abdómen de recém-nascido para prática de cateterismo de artéria ou veia umbilical, abdómen e pelve para treino da manobra de Ortolani no recém-nascido, região vulvar e coxas com cabeça fetal em expulsão para compreensão dos mecanismos dos traumatismos de parto).
- Prática de entubação traqueal e ventilação com pressão positiva intermitente utilizando manequins clássicos.
- Prática com desfibrilhador.
- Programas estruturados de *software* em computador com sistemas áudio e vídeo, possibilidade de observação virtual do doente, discussão interactiva de casos clínicos, e avaliação final do desempenho.
- Prática em manequins da alta fidelidade em centros de simulação (situações seleccionadas e adaptadas ao curriculum da pré-graduação).^{21,28,34,37,38}

3. Treino na pós-graduação e formação contínua

No âmbito da pós-graduação e formação contínua, para além das diversas valências de treino discriminadas anteriormente, e em função das necessidades educativas do discente, poderão ser desenvolvidas as seguintes áreas:

- Técnicas endoscópicas com simuladores assistidos por computador, especial interesse em cirurgia, otorrinolaringologia, pneumologia, gastroenterologia e urologia. O simulador para laparoscopia, designadamente o denominado pela sigla MISTELS (McGill Inanimate System for Training and Evaluation of Laparoscopic Skills), utilizado na Universidade de McGill/Canadá-Montreal, permite o treino na aquisição de capacidades em laqueações, execução de nós e suturas, e coordenação olho – mão em executantes dextros e sinistros.

- Prática com simuladores de doenças cardiovasculares e de situações de anestesia utilizando, quer sistemas multimédia assistidos por computador, quer manequins de alta fidelidade.
- Prática de farmacoterapia analisando, com sistemas computadorizados sobre fisiologia e farmacologia humanas permitindo comprovar, em doente virtual, respostas específicas a fármacos e a determinadas intervenções (correctas ou incorrectas).
- Prática com manequins de alta fidelidade.^{18,21,27,38}

4. Centros de simulação

Nalguns hospitais e universidades com recursos avultados existem áreas de dimensões variáveis com toda a logística inerente a um serviço ou unidade (secretariado, enfermaria convencional, gabinetes de consulta, unidade de cuidados intensivos, bloco operatório, bloco de partos, sala de reuniões, etc.) onde são concentrados todos os recursos para a simulação; todavia, em vez de doentes reais há manequins.

Não existindo doentes no ambiente criado, existem no entanto, para além do formador (ou formadores) e dos discentes praticantes, outras pessoas colaborando no processo de simulação: pessoal de secretaria, médicos, enfermeiros, familiares ou pessoas simulando familiares, etc.

No referido centro é exequível, de modo integrado, o treino de todas capacidades descritas nas alíneas 1.,2., e 3., incluindo lavagem das mãos, uso de bata, máscara, barrete, luvas, elaboração de relatórios, exposição oral de casos à cabeceira do “doente” e na sala de reuniões, etc. Quanto a atitudes, o praticante é treinado a manter as posturas em função de cada tipo de área assistencial e a comunicar com médicos, pessoal de secretariado e familiares.^{20,21,25,28}

Aspectos organizativos

1. Logística

A escolha do equipamento deverá ser muito criteriosa e na proporção adaptada à realidade de cada instituição. Como se torna lógico depreender, reunidas as condições indispensáveis para além do equipamento, (referidas anteriormente e que reiteramos – formadores treinados e espaço disponível para a instalação do equipamento) haverá que colher referências junto de instituições com experiência comprovada.

Numa fase inicial de arranque deverá ser adquirido material e manequins para prática de procedimentos básicos e treino de capacidades considerados prioritários, sem a preocupação de criar centro sofisticado. Por outro lado, antes da aquisição do material haverá que pesar os custos com as reparações e manutenção do mesmo. E, numa perspectiva económica de racionalização de recursos e de poupança, haverá que organizar o plano contando com material descartável fora de prazo ou ainda utilizável no contexto de simulação, desde que reunidas condições de segurança para formadores e praticantes.^{20,21,25,28}

2. Estratégias para a formação

Para garantir a rendibilidade da aprendizagem importa salientar os seguintes pontos de ordem geral (a adaptar em função

dos cenários anteriormente explanados; é a noção de versatilidade que deve imperar):

- Distribuição de um guião explicativo a todos os praticantes integrando, designadamente, métodos e estratégias, cronograma das sessões e respectivos objectivos educativos.
- O recrutamento dos formadores poderá ser feito entre clínicos ou elementos de enfermagem (ou outros profissionais como assessores) motivados para o ensino centrado na simulação, a partir de diversas áreas assistenciais. De salientar que o treino com manequins de alta fidelidade implica formação específica nesta área.
- Os praticantes, após explicação prévia breve do formador, reúnem-se em pequenos grupos (não mais do que 4 por tutor e, idealmente, aos pares) para treino de procedimentos, dispondo em geral de 10-15 minutos para a execução de cada.
- Havendo mais que uma sala, o material didáctico poderá ser disposto de modo sequencial, o que facilitará a aprendizagem.
- A atitude dos estudantes deverá ser o mais aproximada possível da situação real (em cenário de “doente”/manequim, ou de “reunião” para discussão de casos assistidos por computador) em obediência às normas vigentes na instituição. Ou seja, o formador deverá evitar comportamentos lúdicos por parte dos praticantes.
- No âmbito da prática de procedimentos invasivos, a acção formativa deverá incluir:
 - * o ritual do “contacto com o doente – família” para obtenção de consentimento esclarecido na perspectiva de treino de capacidades para a comunicação;
 - * o ritual da assepsia exigida com a realização de gestos simples, mas fundamentais como os da lavagem correcta das mãos e utilização de “bata esterilizada”, precedidos pela colocação de avental, barrete e máscara (tal como acontece em ambiente de “bloco operatório” ou de “bloco de partos”).
- O treino é ulteriormente completado em sessão na sala de reuniões com discussão docente / discente sobre o desempenho da cada praticante, documentado com gravação. Nesta parte da acção formativa são emitidas recomendações pelo tutor sobre o que se aprendeu e sobre aspectos a melhorar.^{20,21,25,28,29,35}

Discussão

De acordo com a experiência de centros idóneos, as vantagens do ensino – aprendizagem baseado na simulação (especialmente no que se refere ao treino de capacidades na área psicomotora) são várias: as manobras realizadas podem ser presenciadas ao mesmo tempo pelos vários discentes em diferentes cenários; os eventuais erros cometidos poderão ser progressivamente corrigidos dado que não incidem sobre pessoa humana; a repetição dos procedimentos permitirá aquisição progressiva das capacidades e competências; havendo recursos para vídeo-gravação, os procedimentos praticados poderão ser ulteriormente visualizados pelo praticante, o que é altamente motivante para o aperfeiçoamento de conhecimentos e atitudes e confere maior rendibilidade à aprendizagem.^{3,20,21,22,27,34,35,39}

Do que foi exposto pode inferir-se que um projecto de ensino-aprendizagem baseado na simulação, independentemente da sua magnitude, exige uma organização sólida. Com base neste pressuposto fundamental, e rentabilizando os recursos existentes, salienta-se, contudo, que um centro de simulação poderá iniciar-se desde que se verifique disponibilidade de formador preparado e motivado, sala contendo equipamento mínimo indispensável (por ex. manequins ou partes de manequins, marquesa, água corrente e energia eléctrica), e acesso a computador; será também fundamental ponderar os custos despendidos com a manutenção. Salienta-se a este propósito que no nosso país, em todos os hospitais onde se prestam cuidados especiais, existem manequins convencionais para treino em manobras de reanimação, tanto mais que os padrões de qualidade da governação actual a que muitas instituições aderiram, assim o exigem.^{3,20,21,25,27,28}

No cenário institucional de pré ou pós-graduação, provindo os docentes das áreas clínicas, é fundamental que exista um cronograma compatibilizando as respectivas tarefas assistenciais com as do ensino, sob pena de repercussões negativas em ambas as valências. As equipas de enfermagem poderão ter um papel crucial de apoio, designadamente pelas capacidades e competências na execução de certos procedimentos que realizam diariamente em serviço.^{21,22,40}

Considerando-se crucial o papel da humanização nos cuidados a prestar aos cidadãos, alguns peritos ligados às questões éticas têm chamado a atenção para a possibilidade de as novas tecnologias poderem exercer efeito perverso sobre tal atitude, designadamente nos casos em que a simulação é iniciada na fase pré clínica do curso de Medicina. Contudo, tal poderá ser prevenido ou minorado através da orientação dada pelos docentes no sentido de ser sempre fomentada, durante as acções de formação, uma postura o mais aproximada possível da situação real, evitando comportamentos lúdicos.^{18,20,21,40,41}

Outra questão que a abordagem do tema em análise suscita relaciona-se com os custos na aquisição e manutenção do equipamento, desde os manequins mais simples, aos de alta fidelidade, passando pelo equipamento electrónico. Refere-se, a propósito, que o custo médio de um manequim convencional para idade pediátrica (ou parte anatómica de manequim), poderá oscilar entre 800 e 4.000 euros (sendo que existem manequins para diversas idades), e o dum manequim de alta fidelidade (robotizado, agregando mecanismos de *software* assistidos por computador), entre 80.000 e 250.000 euros.^{20,42}

Para além do custo relacionado com aquisição e manutenção há que ter em consideração os consumíveis - seringas, agulhas, cateteres, sondas de aspiração, tubos, pilhas, luvas, toaletes de papel, compressas, máscaras, batas, sabão líquido, soluto de base alcoólica, etc. Num centro com grande movimento não se pode desprezar o desgaste dos modelos nem o custo dos consumíveis, uma vez que uns e outros serão tanto maiores quanto maior o número de utilizadores.

Dados de um país de recursos como os Estados Unidos apontam para despesas com o equipamento de um grande centro ou unidade de simulação da ordem de 3 milhões de dólares, e com a respectiva obra de engenharia, de cerca de 8 milhões de dólares; não se incluem nestas verbas as despesas de manu-

tenção em geral, nem as relacionadas com as dos recursos humanos. Nalguns estados daquele país há exemplos de protocolos regionais de colaboração segundo os quais o equipamento de determinada instituição poderá ser utilizado por outras instituições, o que corresponde ao conceito de cooperação “em rede” ou em parceria, tal como se passa no âmbito de centros de investigação.^{20,21,25,43}

Esta filosofia de funcionamento, aparentemente condicionada pela burocracia no nosso país, poderá ter aplicabilidade através da realização de cursos práticos, o que de resto já acontece, quer em instituições do estado e privadas no nosso país, quer em sociedades científicas.^{20,21,44,45} Tal poderá ser considerada uma atitude inteligente pela possibilidade de angariação de fundos.

Em Portugal, em ligação às universidades, existem centros de simulação em Lisboa, Porto, Coimbra, Braga e Covilhã, com grau de sofisticação variável.⁴⁶⁻⁵¹

Concluindo, parece-nos, pois, lícito afirmar que:

- a aquisição e treino de capacidades e competências, adoptando a simulação como complemento da prática convencional em pessoa real (quer na pré-graduação, quer na pós-graduação e formação contínua), se afigura de grande utilidade, o que é corroborado por estudos científicos de validação evidenciando custo - efectividade.²⁰⁻²²
- a simulação como método de ensino - aprendizagem pode ser considerada um acto de educação médica tão natural como a sessão clínica de apresentação e discussão de casos clínicos, a prática em consulta externa ou a visita médica clássica nas enfermarias hospitalares.^{20,27,28,39,52}

Agradecimentos

- à Prof^a Doutora Patrícia Rosado-Pinto (Directora do Departamento de Educação Médica da FCM/UNL) pelos esclarecimentos sobre centros de simulação em Portugal, e terminologia;
- à Prof^a Doutora Maria Teresa Neto [Regente do bloco de Pediatria (5º ano) da FCM/UNL e Coordenadora do respectivo Centro de Simulação de Técnicas em Pediatria], pela leitura do manuscrito e sugestões.

Referências

1. Cooke M, Irby DM, Sullivan W, Ludmerer KM. American medical education 100 years after Flexner report. *N Engl J Med* 2006;355: 1339-44.
2. Accreditation Council for Graduate Medical education. ACGME outcome project. Acessível em <http://www.acgme.org/outcome>. Março de 2010.
3. Vozenilek J, Huff J, Reznick M, Gordon J. See one, do one, teach one: advanced technology in medical education. *Acad Emerg Med* 2004; 11:1149-54.
4. General Medical Council(GMC). *Tomorrow's Doctors. Recommendations on Undergraduate Medical Education*. London: GMC; 1993.
5. General Medical Council(GMC). *Good Medical Practice*. 3rd ed. London: GMC; 2001.
6. General Medical Council(GMC). *Tomorrow's Doctors. Recommendations on Undergraduate Medical Education*. London: GMC; 2003.
7. Genn JM. AMEE Medical Education Guide N° 23(Part 2). Curriculum, environment, climate, quality and change in medical education – a unifying perspective. *Med Teach* 2001; 23:445-54.
8. Rosado – Pinto PM. *A Formação Pedagógica de Docentes Médicos. Um estudo de caso*. Tese de doutoramento em Ciências da Educação apresentada à Universidade de Lisboa. Lisboa: edição da autora; 2006.
9. Harden RM, Stamper N. What is a spiral curriculum? *Med Teach* 1999; 21: 141-3.
10. Barragán E, Mercado A, Hoyos G. Horizontal integration in teaching within a medical department. *Med Educ* 2005; 39:1143-9.
11. Harden RM, Sowden S, Dunn WR. Educational strategies in curriculum development: the SPICES model. *Med Educ* 1984; 18:284-97.
12. Gale R, Grant J. AMEE Medical Education Guide N° 10. Managing change in medical education context: guidelines for action. *Med Teach* 1997; 19: 239-49.
13. Harden RM, Crosby J. AMEE Medical Education Guide N° 20. The good teacher is more than a lecturer. The twelve roles of the teacher. *Med Teach* 2000; 22:334-47.
14. Harden RM, Davis MH. The core curriculum with options or special study modules. *Med Teach* 1995; 34:391-7.
15. Harden RM, Glesson FA. Assessment of clinical competence using an objective structured clinical examination(OSCE). *Med Educ* 1979;13: 41-54.
16. Irby DM. What clinical teachers in medicine need to know. *Acad Med* 1994; 69:333-42.
17. Wang TS, Schwartz JL, Karimipour DJ, Orringer JS, Hamilton T, Johnson TM. An education theory – based method to teach a procedural skill. *Arch Dermatol* 2004; 140: 1357 – 61.
18. Rigas MA. Preparation for primary pediatric care. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1998; 52: 209-10.
19. Dent J, Harden RM. *A Practical Guide for Medical Teachers*. 2nd ed. London: Churchill Livingstone; 2005.
20. Ogden PE, Cobbs LS, Howell MR, Sibbitt SJB. Clinical simulation: importance to the internal medicine educational mission. *Am J Medicine* 2007; 120:820-4.
21. Issenberg SB, McGaghie WC, Hart IR. Simulation technology for health care professional skills training and assessment. *JAMA* 1999; 282:861-6.
22. Carroll JD, Messenger JC. Medical simulation: the new tool for training and skill assessment. *Perspectives in Biology and Medicine* 2008; 51:47-60
23. Anderson JDM. Educational perspectives. Introduction to simulation-based training. *NeoReviews* 2005; 6: e411-3.
24. Rolfe JM, Staples KJ. *Flight Simulation*. Cambridge, England: Cambridge University Press;1986; 232-49.
25. Smith B. From simulation to reality – breaking down the barriers. *The Clinical Teacher* 2006; 3: 112-7.
26. Friedrich MJ. Practice makes perfect: risk-free training with patient simulators. *JAMA* 2002; 288: 2808-12.
27. Bradley P, Postlethwaite K. Simulation in clinical practice[editorial]. *Medical Education* 2003; 37 Suppl 1: S1-5.
28. Bligh J. The clinical skills unit. *Postgrad Med J* 1995;71:730-2.
29. Gordon JA, Oriol NE, Cooper JB. Bringing good teaching cases “to life”: a simulator-based medical education service. *Acad Med* 2004; 79:23-7.
30. The Institute for International Medical Education (IIME). *Glossary of Medical Education Terms*. New York: IIME edition; 2006. Acessível em <http://www.iime.org> [Março de 2010].

31. Rethans JJ, Norcini JJ, Barón-Maldonado M, Blackmore D, Jolly BC, LaDuca T, *et al*. The relationship between competence and performance: implications for assessing practice performance. *Med Educ* 2002; 36: 901-9.
32. Gordon MS, Ewy GA, Felner JM. Teaching bedside cardiology examination skills using “Harvey”, the cardiology patient simulator. *Med Clin North Am* 1980; 64:305-13. Acessível em: <http://www.iime.org> [Março de 2010].
33. Gordon MS, Ewy GA, Felner JM. A cardiology patient simulator for continuing education of family physicians. *J Fam Pract* 1981; 13:353-6.
34. Halamek LP, Kaegi DM, Gaba DM, Sowb YA, Smith BC, Smith BE, *et al*. Time for a new paradigm in pediatric medical education: teaching neonatal resuscitation in a simulated delivery room environment. *Pediatrics* 2000; 106: e45- 50. Acessível em <http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/106/4/e45> [Março de 2010].
35. McLaughlin SA, Doezema D, Sklar DP. Human simulation in emergency medicine training: a model curriculum. *Acad Emerg Med* 2002; 9:1310-8.
36. Cooper JB, Taqueti VR. A brief history of the development of mannequin simulators for clinical and education training. *Qual Saf Health Care* 2004; 13Suppl 1:S11-8.
37. Dalley P, Robinson B, Weller J, Caldwell C. The use of high fidelity human patient simulation and the introduction of new anesthesia delivery systems. *Anesth Analg* 2004; 6:1737-41.
38. Issenberg SB, McGaghie WC, Petrusa ER. Features and uses of high fidelity medical simulations that lead to effective learning: a BEME systematic review. *Med Teach* 2005;27:10-28.
39. Steadman RH, Coates WC, Huang YM, Matevosian R, Larmon BR, McCullough L, Ariel D. Simulation-based training is superior to problem-based learning for the acquisition of critical assessment and management skills. *Critical Care Medicine* 2006; 34:151-7.
40. Stewart D. Medical training in the UK. *Arch Dis Child* 2003; 88:655-8.
41. Howell JD. The physician’s role in a world of technology. *Acad Med* 1999; 244-7.
42. Nunes JM. Comunicação pessoal. *Centro de Simulação Biomédica dos Hospitais da Universidade de Coimbra*. Coimbra, 2010.
43. Lampotang S, Good ML, Westhorpe R, Hardcastle J, Carovano RG. Logistics of conducting a large number of individual sessions with a full-scale patient simulator at a scientific meeting. *J Clin Monit* 1997;13: 491-4.
44. Sá J. Comunicação pessoal. *Hospital da Luz, Lisboa*. Lisboa, 2010
45. Marinho RT. Comunicação pessoal. *Sociedade Portuguesa de Gastroenterologia. Lisboa, 2010*.
46. Martins-Nunes J. *Centro de Simulação Biomédica dos Hospitais da Universidade de Coimbra*. Acessível em: <http://www.simcoimbra.org> [Abril de 2010]
47. Correia-Pinto J. *Laboratório de Aptidões Clínicas da Universidade do Minho, Braga*. Acessível em: <http://www.ecsaude.uminho.pt> [Abril de 2010]
48. *Laboratório de Simuladores do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar(ICBAS), Universidade do Porto*. Acessível em: <http://sigarra.up.pt/ICBAS> [Abril de 2010]
49. *Laboratório de Simulação da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade da Beira Interior, Covilhã*. Acessível em: <http://www.fgsaude.ubi.pt/ensino> [Abril de 2010]
50. *Centro de Simulação da FCM/UNL no Hospital Pulido Valente, Lisboa*. Acessível em <http://www.fcm.unl.pt> [Abril de 2010].
51. *Centro de Simulação da FM/UL-Instituto de Semiótica no Hospital de Santa Maria, Lisboa*. Acessível em <http://www.fm.ul.pt> [Abril de 2010].
52. Fanaroff AF. Challenges for neonatology and neonatologists. *J Perinatol* 1999; 19:329.



Calendário de Eventos Nacionais e Internacionais

JANEIRO 2010

- **V Congresso Nacional de Neuropediatria.** Coimbra, 15-16/1/10 (Sandra Fonseca, www.neuropediatria.pt)
- **Reunião Anual da Secção de Cuidados Intensivos.** Coimbra, 21-23/1/10 (ASIC, tel. 239484464, fax 239482918, congressos@asic.pt)
- **II Jornadas de Pediatria do Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar do Alto Ave.** Guimarães, 22-23/1/10 (tel. 253540330, pediatria@guiamraes.min-saude.pt)
- **5º Curso de Infeciologia Pediátrica.** Coimbra, 28-29/1/10 (ASIC, tel. 239484464, fax 239482918, congressos@asic.pt)

FEVEREIRO 2010

- **IV Reunião de Imunodeficiências Primárias.** Coimbra, 5/2/10 (Drª Graça Rocha, grocha@chc.min-saude.pt)
- **II Jornadas de Pediatria do Instituto CUF.** Porto, 5-6/2/10 (Isabel Ferreira, tel. 220033500, imferreira@jmellosaude.pt)
- **Advances and Controversies in the Management of the Very Low Birthweight Infant.** Manila, Filipinas, 7-9/2/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **Brain injuries and sequelae: neonatal, neuro-paediatric and orthopedic diagnosis and management.** Koudougou, Burkina Faso, 9-10/2/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **19º Encontro de Pediatria do Hospital Pediátrico.** Luso, 18-19/2/10 (ASIC, tel. 239484464, fax 239482918, congressos@asic.pt)
- **4º Reunião Pediátrica do Hospital CUF Descobertas e 1º Reunião Saúde CUF Pediátrica.** Lisboa, 25-27/2/10 (Milupa Comercial SA, tel. 214246880, fax 214175496, rosario.santos@danone.pt)
- **Reunião Anual da Secção de Imunoalergologia Pediátrica da SPP.** Espinho, 27-28/2/10 (MSD, tel. 800202520, www.msd.pt)

MARÇO 2010

- **Reunião da Sociedade de Pediatria do Neurodesenvolvimento da SPP.** Aveiro, 5/3/10 (Elisabete Fonseca, tel. 214368852, efonseca@its.jnj.com)
- **VI Reunião de Neurocirurgia Pediátrica.** Coimbra, 5-6/3/10 (jaugusto@chc.min-saude.pt)
- **Estudo epidemiológico de GEA por rotavirus em Portugal.** Porto, 6/3/10 (SPP, secretariado@spp.pt)
- **Crescer na Pediatria.** Ofir, 6/3/10 (manfontoura@gmail.com)
- **European Winter School – IPOKRATES Seminar on Personal and Health Care Management.** Innsbruck, Austria, 10-12/3/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **Curso de Inverno SPP 2010.** Óbidos, 12-14/3/10 (SPP, tel. 217574680, fax 217577617, secretariado@spp.pt)
- **Neonatal Pulmonary Critical Care.** Nova Deli, Índia, 12-14/3/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **2010 Neonatal Ultrasound Course. Why, how and when an ultrasound image?** Florença, Itália, 15-18/3/10 (AIM Group, ultrasound2010@aimgroup.it, www.aimgroup.eu)

- **XXIII Reunião Anual da Secção de Gastroenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátrica da SPP.** Aveiro, 17-20/3/10 (Sara Cruz, tel. 229476847, fax 229476846, sara.cruz@muris.pt, www.muris.pt)
- **Interventional Teaching Course, Association for European Pediatric Cardiology.** Lisboa, 19-20/3/10 (Rui Anjos - ranjos@netcabo.pt, ou Caroline Ovaert, Caroline.Ovaert@uclouvain.be)
- **Jornadas de Radiologia em Pediatria.** Coimbra, 19-20/3/10 (tel. 913944442, 963365691, jornadasrad.10@gmail.com, <http://jornadasradiologia10estesc.blogspot.com/>)
- **22º Encontro de Epileptologia.** Porto, 19-20/3/10 (Paulo Nuno Oliveira, 22.ene.2010@gmail.com)
- **I Encontro Internacional de Vinculação “Vinculação nas Primeiras Idades: da Investigação à Prática”.** Lisboa, 22/3/10 (Instituto Superior de Educação e Ciências, www.isec.universitas.pt)
- **VIII Curso de Doenças Hereditárias do Metabolismo.** Coimbra, 22-24/3/10 (ASIC, tel. 239484464, congressos@asic.pt, www.asic.pt)

ABRIL 2010

- **Curso de Reanimação Neonatal.** Lisboa, 5-7/4/10 (Centro de Formação CHLN-HSM, tel. 217805108, fax 217805603, centro.formacao@hsm.min-saude.pt, www.chln.min-saude.pt)
- **Curriculum of Excellence: Neonatal Neurology.** Porto, 15-17/4/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **III Encontro Nacional de Pediatria – Pfizer.** Turcifal, 16-18/4/10
- **9ª Reunião Pediátrica do Hospital de São Francisco Xavier.** Lisboa, 16-17/4/10 (Milupa, tel. 214146880, fax 214175496, milupa@milupa.pt)
- **4ªs Jornadas do Centro de Desenvolvimento da Criança do HDE.** Lisboa, 19/4/10 (Ana Carvalho, tel. 213596535)
- **Medicina da Adolescência: passado, presente e futuro.** Lisboa, 21/4/10 (AIDFM tel. 210008500, fax 210008501, aidfm@fm.ul.pt)
- **IV Reunião do Departamento de Pediatria do Hospital Prof Dr Fernando Fonseca.** Lisboa, 22-23/4/10 (Sofia Heleno, SecI.ngm@hff.min-saude.pt)
- **10th European Conference on Pediatric and Neonatal Ventilation.** Montreux, Suíça, 28/4-1/5/10 (Symporg SA, tel. +41228398484, fax +41228398485, info@epnv-montreux.org, www.epnv-montreux.org)

MAIO 2010

- **Reunião Conjunta: Unidade de Neurologia, Serviço de Neonatologia e Unidade de Desenvolvimento. Risco Neonatal e Neurodesenvolvimento.** Lisboa, 3-5/5/10 (Paula Belmonte e Pedro Mendes, risconeonatal@gmail.com)
- **28th Annual Meeting of the European Society for Paediatric Infectious Diseases (ESPID).** Nice, França, 4-8/5/10 (Kenes, tel. +41229080488, fax +41229069140, e-mail: espid@kenes.com, www.kenes.com/espid)
- **III Jornadas da Família.** Lisboa, 6-8/5/10 (Bayer Portuguesa, www.geracoes.net)
- **Curso Prático de Neonatologia – Hospital da Luz.** Lisboa, 7/5/10 (www.hospitaldaluz.pt)
- **1ªs Jornadas de Pediatria de Aveiro e Viseu.** Viseu, 12-14/5/10 (secretariado disponível em breve)
- **XII Jornadas Internacionais de Reumatologia Pediátrica.** Lisboa, 13-14/5/10 (secretariado disponível em breve)

- **Pediatric Endocrinology: Puberty and Growth.** Birmingham, Reino Unido, 13-15/5/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **Development and Disorders of Senses, Skin and Brain and the Emergence of Behaviour and Consciousness in the Newborn Infant.** Ilha de Rodes, Grécia, 13-15/5/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **Curso básico de Gastreenterologia, Hepatologia e Nutrição Pediátrica.** Lisboa, 14-15/5/10 (Maria José Ilharco, tel. 217995530, fax 217995538, congressos.gastro@mail.telepac.pt)
- **XVII Reunião do Anuário do Hospital de Dona Estefânia.** Lisboa, 17/5/10 (Helena Silvério, anuario.hde@chlc.min-saude.pt)
- **Vacinação em idade pediátrica - Curso satélite da XVII Reunião do Anuário do Hospital de Dona Estefânia.** Lisboa, 17/5/10 (Carla Oliveira, tel. 213596441, fax 213596439, formacao.hde@chlc.min-saude.pt)
- **Trabalho científico: Fundamentos para elaboração e divulgação - Curso satélite da XVII Reunião do Anuário do Hospital de Dona Estefânia.** Lisboa, 18/5/10 (Carla Oliveira, tel. 213596441, fax 213596439, formacao.hde@chlc.min-saude.pt)
- **Patologia Cirúrgica em Pediatria - Curso satélite da XVII Reunião do Anuário do Hospital de Dona Estefânia.** Lisboa, 18/5/10 (Carla Oliveira, tel. 213596441, fax 213596439, formacao.hde@chlc.min-saude.pt)
- **Doença alérgica respiratória em Pediatria - Curso satélite da XVII Reunião do Anuário do Hospital de Dona Estefânia.** Lisboa, 19/5/10 (Carla Oliveira, tel. 213596441, fax 213596439, formacao.hde@chlc.min-saude.pt)
- **Otoscopia em Pediatria - Curso satélite da XVII Reunião do Anuário do Hospital de Dona Estefânia.** Lisboa, 19-21/5/10 (Carla Oliveira, tel. 213596441, fax 213596439, formacao.hde@chlc.min-saude.pt)
- **Terapêutica inalatória – dispositivos e técnicas de inalação - Curso satélite da XVII Reunião do Anuário do Hospital de Dona Estefânia.** Lisboa, 20/5/10 (Carla Oliveira, tel. 213596441, fax 213596439, formacao.hde@chlc.min-saude.pt)
- **Filhos de Mães Toxicodependentes - Período Neonatal e Follow-up.** Lisboa, 20-21/5/10 (Gabinete de Estudos Pós-Graduados, H. Santa Maria – CHLN, www.chln.pt)
- **10th European Society for Pediatric Dermatology Congress.** Lausanne, Suíça, 20-22/5/10 (tel. +41223399571, fax +41223399631, espd2010@mci-group.com, www.espd2010.com)
- **I Reunião Ibérica de Odontopediatria, I Reunião SPOP, XXXII Reunião SEOP.** Porto, 20-22/5/10 (www.ireuniaioibericaodp.com)
- **II Jornadas de Neonatologia do Hospital Reynaldo dos Santos.** Arruda dos Vinhos, 21/5/10 (Isabel Freitas, tel. 916808572, jornadas.neonatologia.hrs@gmail.com)
- **Reunião Anual da Sociedade de Hemato-Oncologia Pediátrica.** Porto, 22/5/10 (tel. 968707616, nuno.farinha@tvitel.pt)
- **5.º Congresso Nacional de Medicina do Adolescente: O Adolescente e a Doença Crónica.** Torres Vedras, 26-28/5/10 (Muris Congressos, tel. 229476847, fax 229476846, 5medicinadoadolescente@muris.pt)
- **Cuidados do Recém-Nascido no 1º Mês de Vida.** Lisboa, 26-28/5/10 (Gabinete de Estudos Pós-Graduados, H. Santa Maria – CHLN, www.chln.pt)
- **XXII European Congress of Perinatal Medicine.** Granada, Espanha, 26-29/5/10 (MCA Events srl, tel. +390234934404, fax +390234934397, www.ecpm2010.org)
- **II Curso de Formação da Secção de Infecçologia Pediátrica da SPP - Antimicrobianos em Pediatria.** Porto, 27-28/5/10 (Carolina Cortesão, tel. 927571026, geral@curso-antimicrobianos-pediatria.co.cc)
- **Pulmonary Care of the newborn infant from birth to discharge.** Alexandria, Egipto, 28-30/5/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)

JUNHO 2010

- **Follow-up of preterm and at-risk infants.** Madrid, Espanha, 3-5/6/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **Newborn Hearing Screening (NHS) 2010 Conference.** Cernobbio, Itália, 8-10/6/10 (NHS 2010, tel. +39.02.23993345, fax +39.02.23993367, nhs@polimi.it)
- **1ªs Jornadas Açorianas de Pediatria.** Ponta Delgada, 10-11/6/10 (jornadasped@gmail.com)
- **15th European - International Association for Adolescent Health (IAAH) Congress on Adolescent Health.** Reiquiavique, Islândia, 14-15/6/10 (ragnarb@landspitali.is, katrin.davidsdottir@heilsugaeslan.is, http://congress.is/IAAH-EAM2010/homepage.aspx)
- **XXVII Curso de Pediatria Ambulatória.** Coimbra, 17-18/6/10 (ASIC, tel. 239484464, fax 239482918, congressos@asic.pt)
- **CIPP IX – 9th International Congress on Pediatric Pulmonology.** Viena, Áustria, 19-21/6/10 (Anne F. Bidart, cipp@cipp-meeting.com, http://www.cipp-meeting.com)
- **II Curso de Simulação Avançada em Pediatria.** Braga, 22/6/10 (Miguel Fonte, miguelfonte@gmail.com)
- **Neonatal Neurology, Respiratory and Nutrition / Gastro-intestinal Disorders in the Newborn Infant.** Rio de Janeiro, Brasil (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **V Congresso Hispano-Português de Nefrologia Pediátrica e XXXVI Congreso Español de Nefrologia Pediátrica.** Guimarães, 24-26/6/10 (Muris Congressos, nefrologia2010-spp@muris.pt, www.muris.pt/nefrologia)

JULHO 2010

- **Formação Pós-Graduada em Neonatologia.** Porto, 5-10/7/10 (tel. 225512100 – extensão 1418, aurora@med.up.pt)

AGOSTO 2010

- **The 26th International Pediatric Association Congress of Pediatrics.** Johannesburg, África do Sul, 5-9/8/10 (Kenes International, tel. +41229080488, fax +41229069140, IPAcongress@ipa-world.org)

SETEMBRO 2010

- **Neonatal Neurology.** Guadalajara, México, 2-4/9/2010 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **Update in Neonatology 2010.** Leuven, Bélgica, 9-11/9/2010 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **Current Concepts in the Intensive Care of Critically Ill Neonates and Children.** La Spezia, Itália, 23-25/9/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **Infectious and Immunologic Diseases in Newborns and Children.** Sarajevo, Bosnia-Haerzgovina, 23-26/9/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **VIII Jornadas de Pediatria do CHTMAD.** Vila Real, 24-25/9/10 (tel. 259300500 ext. 4250 / 4314)
- **XV Jornadas do Serviço de Pediatria de Évora - A Criança em Risco.** Évora, 29/9-1/10/10 (Serviço de Pediatria do HESE – EPE)

OUTUBRO 2010

- **XI Congresso Nacional de Pediatria.** Funchal, 6-8/10/10 (Muris Congressos, tel. 229476847, fax 229476846, www.muris.pt)
- **The 3rd Congress of the European Academy of Paediatric Societies (EAPS).** Copenhaga, Dinamarca, 23-26/10/10 (Kenes International, tel. +41229080488, fax +41229069140, paediatrics@kenes.com)
- **IPOKRATES Nursing “Advances and Controversies in Neonatal Nursing”.** Middlesbrough, Reino Unido, 25-27/10/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **Golden First hours: preventing and protecting lungs and brain from injury.** Riade, Arábia Saudita, Outubro/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)

NOVEMBRO 2010

- **Pre-Congress IPOKRATES Seminar to UENPS Congress: Neonatal Neurology.** Istambul, Turquia, 11-13/11/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info, www.uenps2010.org)
- **2nd Union of European Neonatal and Perinatal Societies (UENPS) Congress “Global Neonatology and Perinatology”.** Istambul, Turquia, 15-17/11/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info, www.uenps2010.org)

DEZEMBRO 2010

- **Excellence in Paediatrics.** Londres, Reino Unido (C&C International Group of Companies, tel. +302106889130, fax +302106844777, eip-info@candc-group.com, www.excellence-in-paediatrics.org/)

FEVEREIRO 2011

- **Hemodynamics of the newborn infant.** Dubai, Emiratos Árabes Unidos, Fevereiro/11 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **Hemodynamics of the newborn infant.** Bratislava, Eslováquia, Fevereiro/11 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **Clinical Pharmacology.** Praga, República Checa, Fevereiro/11 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)

JUNHO 2011

- **Nutrition and Gastroenterology.** Jerusalém, Israel, Junho/11 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **Care of very-low and extremely-low birthweight infants.** Nenan, China (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)

**Cursos de Formação Contínua em Pediatria**

- **“Encontros à Sexta-Feira”** 6º Curso de Formação Contínua em Pediatria do Hospital Geral de Santo António. Porto, 9/10/09 a 23/4/10 (Ana Rita Lopes, tel. 960049986, secretariado.pediatria@hgsa.min-saude.pt)
- **Curso Pós-Graduado de Atualização: “Microbiologia na Pediatria Clínica”.** Lisboa, 16/4/10 a 21/5/10 (Gabinete de Estudos Pós-Graduados, FCM/UNL, tel. 218803066, fax 218803068, gepg@fcm.unl.pt, www.fcm.unl.pt/gepg)
- **Curso Pós-Graduado de Atualização: “Cuidados para o Neurodesenvolvimento do Bebê Pretermo”.** Lisboa, 28/5/10 a 30/6/10 (Gabinete de Estudos Pós-Graduados, FCM/UNL, tel. 218803066, fax 218803068, gepg@fcm.unl.pt, www.fcm.unl.pt/gepg)

**Bolsas**

- **Bolsa Geofar.** Parceria Secção de Neonatologia da S.P.P. - Geofar. Data limite 31/5/2010 (www.lusoneonatologia.net)

**Eventos da Sociedade Brasileira de Pediatria**

(fsbp@sbp.com.br; http://www.sbp.com.br)

- **13º Congresso Brasileiro de Gastroenterologia Pediátrica; 3º Congresso Brasileiro de Hepatologia Pediátrica; 2ª Jornada de Suporte Nutricional em Gastroenterologia e Hepatologia Pediátrica; 4º Endoped.** Belo Horizonte, 13-17/3/10 (www.gastroped2010.com.br)
- **II Simpósio Internacional de Neonatologia de Porto Alegre.** Porto Alegre, 7-10/4/10 (utineo@puhrs.br, www.hospitalsaolucas.puhrs.br/simposio)
- **11º Congresso Brasileiro de Alergia e Imunologia em Pediatria.** Belo Horizonte, 8-11/4/10 (www.alergoped2010.com.br)
- **Brazil International Congress (BIC) and IPOKRATES Seminar in parallel.** 23-26/6/10 (Ipokrates, tel. +496214106134, fax +49621410680134, ipokrates@mcon-mannheim.de, www.ipokrates.info)
- **10º Simpósio Brasileiro de Vacinas.** Gramado, 15-17/7/10
- **I Congresso Internacional sobre a criança e o adolescente: clínica, pesquisa e cultura.** Baía, 15-17/7/10 (institutolangage@institutolangage.com.br)
- **Curso Nestlé de Atualização em Pediatria.** 11-14/8/10
- **11º Congresso Brasileiro de Adolescência.** Salvador, 22-25/9/10
- **13º Congresso Brasileiro de Ensino e 7º Congresso Brasileiro de Pesquisa em Saúde da Criança e do Adolescente.** Porto Alegre, 23-25/9/10
- **16º Congresso Brasileiro de Infectologia Pediátrica.** Florianópolis, 3-6/11/10
- **20º Congresso Brasileiro de Perinatologia.** Rio de Janeiro, 21-24/11/10



1. Indicações Gerais aos Autores

A Acta Pediátrica Portuguesa (APP) aceita artigos sobre qualquer tema pediátrico e materno-fetal, nas múltiplas dimensões científicas, sociais e culturais relacionadas com a saúde e educação da criança e do adolescente. Aceita também estudos experimentais com animais que contribuam para o melhor conhecimento da fisiologia e fisiopatologia infantil e fetal na espécie humana.

São bem-vindos artigos provenientes de todos os Países de Língua Oficial Portuguesa. Podem ser aceites, pela sua relevância, textos escritos noutras línguas, de reconhecida divulgação internacional.

Os artigos propostos não podem ter sido objecto de qualquer outro tipo de publicação. Esta restrição não se aplica a notas de imprensa ou a resumos publicados no âmbito de reuniões científicas. Se houver publicações semelhantes à que é submetida ou se existirem dúvidas relativamente ao cumprimento dos critérios acima mencionados, estas devem ser enviadas em anexo ao manuscrito em submissão.

Os manuscritos submetidos devem estar de acordo com os requisitos de submissão de manuscritos a revistas biomédicas, elaborados pela Comissão Internacional de Editores de Revistas Médicas (Uniform Requirements for Manuscripts Submitted to Biomedical Journals – URMSBJ), elaborados pela Comissão Internacional de Editores de Revistas Médicas (International Committee of Medical Journal Editors – ICMJE), disponível em URL: www.icmje.org e em *N Engl J Med* 1997;336:309-15 e, em recente versão portuguesa, em *Rev Port Clin Geral* 2007;27:778-98 (<http://www.apmcg.pt/files/54/documentos/20080304112450125029.pdf>).

Os manuscritos são inicialmente avaliados por membros da equipa editorial e os considerados adequados são submetidos ao parecer técnico de pelo menos dois revisores externos. A revisão é feita anonimamente, podendo os revisores propor a rejeição, aceitação sem modificações ou propor alterações de conteúdo ou de forma, condicionando a publicação do artigo às mesmas. Os pareceres da equipa editorial e dos revisores são comunicados ao(s) autor(es).

A propriedade editorial dos artigos publicados é da APP. Uma vez aceites, os manuscritos não podem ser publicados textualmente ou em forma semelhante noutros locais, mesmo noutro idioma, sem o consentimento da APP. O(s) autor(es) mantém os direitos de autor da sua obra, o que lhes permite:

- publicar em parte ou na totalidade o seu artigo em livro, com a necessária referência à publicação do artigo;
- utilizar figuras, tabelas e textos do seu artigo em outros trabalhos escritos pelo(s) autor(es), com a necessária referência à publicação do artigo;
- incluir o seu artigo em compilações de textos para ensino, sempre que sejam distribuídos gratuitamente pelos estudantes ou disponibilizados em suporte informático de acesso livre, com intuito de ensino ou formação.

Apesar dos editores e dos revisores envidarem esforços para assegurar a qualidade técnica e científica dos manuscritos, a responsabilidade final do conteúdo é dos autores, aos quais pertence a propriedade intelectual dos artigos.

2. Tipos de artigos publicados na Acta Pediátrica Portuguesa

A APP prevê a publicação de vários tipos de artigos:

2.1. Artigos de investigação original.

Contendo o resultado de investigação original, qualitativa ou quantitativa. O texto, organizado em introdução, métodos, resultados, discussão (e eventualmente conclusão), não deve exceder 3200 palavras, excluindo referências e ilustrações, com um máximo de seis ilustrações e até 30 referências. Devem incluir resumos estruturados, em português e em inglês, com um limite de 300 palavras.

2.2. Publicações breves.

Contendo resultados preliminares ou achados novos. O texto, organizado em introdução, métodos, resultados, discussão e conclusão,

não deve exceder 1500 palavras, excluindo referências e ilustrações, com um máximo de duas ilustrações e até quinze referências. Devem incluir resumos estruturados em português e em inglês, com um limite de 250 palavras.

2.3. Casos clínicos.

Casos clínicos originais, devidamente estudados e discutidos. O texto deve incluir uma breve introdução, a descrição do(s) caso(s), a discussão sucinta que terminará com uma conclusão sumária. O texto não deve exceder 1200 palavras, excluindo referências e ilustrações, com um máximo de duas ilustrações e até doze referências. Os casos clínicos devem incluir resumos, em português e em inglês, com um limite de 120 palavras, estruturados em introdução, relato dos casos e discussão (eventualmente conclusão).

2.4. Séries de casos (Casuísticas).

Contendo a descrição de séries de casos, numa perspectiva de reflexão sobre uma experiência particular de diagnóstico, tratamento ou prognóstico. O texto, incluindo uma breve introdução, a descrição dos casos, a discussão sucinta contendo uma conclusão, não deve exceder 2200 palavras, excluindo referências e ilustrações. O texto deve estar organizado em introdução, métodos, resultados e discussão (eventualmente conclusão), com um máximo de três ilustrações e até trinta referências. As séries de casos devem apresentar resumos estruturados, em português e em inglês, com um limite de 250 palavras.

2.5. Artigos de revisão ou actualização.

Artigos de revisão sobre temas das diferentes áreas da Pediatria, com interesse prático para profissionais de saúde dedicados a crianças e adolescentes. Este tipo de artigos de revisão é geralmente solicitado pelos editores. Contudo, serão avaliados artigos de revisão submetidos sem solicitação prévia dos editores. As revisões sistemáticas ou quantitativas têm prioridade editorial sobre revisões cuja metodologia não é especificada. O texto não deve exceder 3400 palavras, excluindo referências e ilustrações, incluir um máximo de seis ilustrações e até 60 referências. As revisões sistemáticas e quantitativas (metanálises, p.ex.) devem ser organizadas em introdução, métodos, resultados e discussão (incluindo conclusões). Os artigos devem incluir resumos, em português e em inglês, com um limite de 250 palavras, devendo ser estruturados no caso de serem revisões quantitativas.

2.6. Consensos e Recomendações.

A submissão de consensos e recomendações emanadas por Secções da SPP ou sociedades afins à SPP deverá ser feita pelos respectivos presidentes, ou seus representantes. A autoria será atribuída à Secção ou Sociedade em causa, devendo constar no fim do texto a data da aprovação do documento (e eventualmente a data prevista para a revisão), os nomes dos autores envolvidos na sua elaboração, respectiva filiação institucional, seguido expressamente da menção “em representação da Secção de... da SPP, ou da Sociedade Portuguesa de...”. O texto não deve exceder 3400 palavras, excluindo referências e ilustrações, e conter um máximo de 60 referências. Este tipo de manuscrito não é sujeito a processo de revisão externa, sendo apenas submetido a revisão editorial formal e publicado na rubrica “Sociedade Portuguesa de Pediatria - Consensos e Recomendações”.

2.7. Artigos sobre Educação Médica.

Artigos de revisão ou opinião sobre a formação médica contínua, geral ou pediátrica, dirigidos a profissionais de saúde que se dedicam a crianças e adolescentes, particularmente a responsáveis pela formação pré e pós-graduada. Este tipo de artigo pode ser submetido sem a solicitação prévia dos editores. O texto não deve exceder 2400 palavras, excluindo referências e ilustrações, incluir um máximo de três ilustrações e até 20 referências. Os artigos devem incluir resumos, em português e em inglês, com um limite de 250 palavras, devendo ser estruturados no caso de serem estudos originais.

2.8. Artigos sobre Ética.

Artigos de revisão ou de opinião sobre problemas éticos médicos, de carácter geral ou pediátrico. Este tipo de artigo pode ser subme-

tido sem a solicitação prévia dos editores. O texto não deve exceder 2400 palavras, excluindo referências e ilustrações, incluir um máximo de três ilustrações e até 30 referências. Os artigos devem incluir resumos, em português e em inglês, com um limite de 250 palavras, devendo ser estruturados no caso de serem estudos originais.

2.9. Artigos sobre História da Medicina.

Artigos de revisão sobre aspectos da História da Medicina, geral ou pediátrica. Este tipo de artigo pode ser submetido sem a solicitação prévia dos editores. O texto não deve exceder 2400 palavras, excluindo referências e ilustrações, incluir um máximo de três ilustrações e até 40 referências. Os artigos devem incluir resumos, em português e em inglês, com um limite de 250 palavras.

2.10. Críticas de livros, de publicações em versão electrónica, de sítios da Internet ou de programas informáticos.

O texto não deve exceder 600 palavras, excluindo referências e ilustrações, e incluir no máximo duas ilustrações e até seis referências bibliográficas, incluindo a referência bibliográfica completa do objecto da revisão. Estes artigos não devem conter resumos.

2.11. Artigos de opinião.

Incidem em comentários, ensaios filosóficos, análises críticas ou enunciados de posição, acerca de tópicos de interesse nas áreas da Pediatria e Saúde Infantil, políticas de saúde e educação médica. O texto não deve exceder 900 palavras, excluindo referências e ilustrações, e incluir no máximo uma ilustração e até cinco referências. Estes artigos não devem conter resumos.

2.12. Cartas ao Director.

Comentários sucintos a artigos publicados na APP ou relatando de forma muito breve e objectiva os resultados de observação clínica ou investigação original que não justifiquem publicação mais extensa.

O texto não deve exceder 400 palavras, excluindo referências e ilustrações, e incluir no máximo uma ilustração e até seis referências. As cartas ao director não devem conter resumos.

3. Submissão de Manuscritos.

Os manuscritos submetidos à APP devem ser preparados de acordo com as recomendações abaixo indicadas e acompanhados de uma carta de apresentação dirigida ao Director da Acta Pediátrica Portuguesa.

A carta de apresentação deve incluir a seguinte informação:

- 1) Título completo do manuscrito;
- 2) Nomes dos autores com especificação do contributo de cada um para o manuscrito; justificação de número elevado de autores (mais de seis), se tal ocorrer;
- 3) Especificação do tipo de artigo, de acordo com a classificação da APP;
- 4) Fontes de financiamento, incluindo bolsas e patrocínios comerciais;
- 5) Explicitação de conflitos de interesse ou da sua ausência;
- 6) Declaração de que o manuscrito não foi ainda publicado, na íntegra ou em parte, e de que nenhuma versão do manuscrito está a ser avaliada por outra revista;
- 7) Declaração de que todos os autores aprovaram a versão do manuscrito que está a ser submetida;
- 8) Assinatura de todos os autores.

É dada preferência à submissão dos manuscritos por *e-mail* (secretariado@spp.pt). O manuscrito e a carta de apresentação devem ser enviados em ficheiros separados. Deve ser enviada por correio ou por fax (217 577 617) uma cópia da carta de apresentação assinada por todos os autores.

Quando estiver disponível a possibilidade de submissão *on-line*, através das páginas electrónicas da Sociedade Portuguesa de Pediatria (www.spp.pt), será esta a forma de submissão preferencial.

Se não for possível efectuar a submissão por e-mail, esta pode ser efectuada por correio, com o envio do suporte digital, para o endereço:

Acta Pediátrica Portuguesa
Sociedade Portuguesa de Pediatria
Rua Amílcar Cabral, 15, R/C I
1750-018 Lisboa, PORTUGAL

Os manuscritos rejeitados ou o material que os acompanha não serão devolvidos, excepto quando expressamente solicitado no momento da submissão.

4. Formatação dos Manuscritos.

A formatação dos artigos submetidos para publicação deve seguir os URMSBJ - ICMJE (*vide* "1. Indicações Gerais aos Autores").

Todo o manuscrito, incluindo referências, tabelas e legendas de Ilustrações, deve ser redigido em coluna única, a dois espaços, com letra de dimensão 12, e justificado à esquerda.

Aconselha-se a utilização dos formatos de letra *Times*, *Times New Roman*, *Courier*, *Helvética* ou *Arial*; para caracteres especiais, aconselha-se a utilização do formato *Symbol*.

Em todo o manuscrito as quatro margens devem ser de 2,5 cm.

Todas as páginas devem ser numeradas, incluindo a página de identificação do manuscrito.

Devem ser inseridas quebras de página entre cada secção do manuscrito.

Não devem conter cabeçalhos nem rodapés.

A publicação de citações, quadros ou ilustrações cuja origem esteja sujeita a direitos de autor, está dependente da citação completa da fonte e/ou da autorização do detentor dos direitos de autor.

Unidades de medida - Devem ser utilizadas as unidades de medida do Sistema Internacional (SI), mas os editores podem solicitar a apresentação de outras unidades não pertencentes ao SI.

Abreviaturas - Devem evitar-se acrónimos e abreviaturas no título e nos resumos. Quando for necessária a sua utilização, devem ser definidos na primeira vez que são mencionados no texto. O seu significado deve também ficar explícito no resumo, nos quadros e figuras, excepto no caso das unidades de medida. Quando usados mais do que seis acrónimos ou abreviaturas, recomenda-se a inclusão de um quadro com a lista completa dos mesmos.

Nomes de doenças - Os nomes de doenças devem ser escritos em minúscula, exceptuando-se apenas aqueles que contêm toponímicos ou antropónimos.

Nomes de medicamentos - Deve ser preferida a utilização da Designação Comum Internacional (DCI) de fármacos, escrito em minúscula, em vez de nomes comerciais de medicamentos. Quando forem utilizadas marcas registadas, pode ser mencionado o nome do medicamento, em maiúscula e seguido do símbolo ®, e o nome do fabricante e a sua sede, entre parêntesis.

Nomes de instrumentos - Os instrumentos de medida, diagnóstico ou programas informáticos utilizados no estudo e mencionados no manuscrito devem ser apresentados de forma genérica e através do seu nome comercial, seguido do símbolo ®, e o nome do fabricante e a sua sede, entre parêntesis.

Local do estudo - A filiação institucional dos autores deve ser referida na página do título. Não deve ficar explícita, no texto ou no resumo, a identificação da instituição onde decorreu o estudo, de modo a manter o duplo anonimato da revisão. Se essa referência for importante para a compreensão do manuscrito, deve ser feita em termos de caracterização genérica do nível de diferenciação e local geográfico da instituição (ex^o: "hospital universitário de nível III" ou "centro de saúde em área rural").

Secções do manuscrito - O manuscrito deve ser apresentado na seguinte ordem:

- 1 - Título (em português e inglês) e título abreviado, autores, instituições, agradecimentos, endereço (e autor) para correspondência;
- 2 - Resumos e Palavras-chave (em português e inglês);
- 3 - Texto;
- 4 - Referências;
- 5 - Legendas;

6 - Ilustrações:

6.1 - Quadros;

6.2 - Figuras.

4.1. Página de Identificação.

Na primeira página do manuscrito devem constar:

- 4.1.1. O título (conciso e descritivo), na língua original do manuscrito e em inglês;
- 4.1.2. Um título abreviado (com um máximo de 40 caracteres, incluindo espaços);
- 4.1.3. Os nomes dos autores, incluindo o primeiro nome por extenso (não devem incluir graus académicos ou profissionais ou títulos honoríficos);
- 4.1.4. A filiação institucional de cada autor no momento em que o trabalho foi realizado (deve figurar apenas na página do título; casos excepcionais devem ser justificados);
- 4.1.5. A contribuição de cada autor para o trabalho.

Como referido nos URMSBJ - ICMJE, a autoria requer uma contribuição substancial em, pelo menos, uma das seguintes actividades:

- Concepção e desenho do estudo, ou obtenção dos dados, ou análise e interpretação dos dados;
- Redacção do manuscrito ou revisão crítica do seu conteúdo intelectual;
- Aprovação final da versão submetida para publicação.

A obtenção de financiamento, a recolha de dados ou a supervisão geral do grupo de trabalho, por si só, não justificam autoria.

É necessário especificar a contribuição de cada autor para o trabalho. Sugere-se a seguinte discriminação:

- (a) Desenho do estudo.
- (b) Recolha de dados.
- (c) Análise estatística.
- (d) Interpretação dos dados.
- (e) Preparação do manuscrito.
- (f) Pesquisa bibliográfica.
- (g) Recolha de fundos.

Nos manuscritos assinados por mais de seis autores (três autores no caso das cartas ao editor), tem que ser explicitada a razão de uma autoria tão alargada. É necessária a aprovação de todos os autores, por escrito, de quaisquer modificações da autoria do artigo após a sua submissão.

- 4.1.6. O nome e contactos do autor que deverá receber a correspondência, incluindo endereço postal e telefone, fax ou *e-mail*;
- 4.1.7. Os Agradecimentos, mencionando colaboradores que não cumprem critérios para autoria mas que contribuíram substancialmente para o estudo ou manuscrito, especificando o seu contributo.
- 4.1.8. Eventuais fontes de financiamento, como patrocínios ou bolsas.
- 4.1.9. Declaração de Conflito de Interesses entre os autores e alguma eventual instituição ou empresa comercial ligada de alguma forma ao âmbito do estudo ou manuscrito.
- 4.1.10. Contagem de palavras, respectivamente, para cada resumo e para o texto principal (não incluindo referências e ilustrações).

4.2. Resumo e Palavras-Chave.

- 4.2.1. **Resumo** - Deve ser redigido na língua original do manuscrito e em inglês, não ultrapassando os limites indicados na espe-

cificação dos tipos de manuscritos mas suficientemente informativo e elaborado segundo um formato estruturado contendo os seguintes itens:

- 4.2.1.1. Os resumos de artigos de investigação original, publicações breves e revisões quantitativas devem ser estruturados (introdução, métodos, resultados, discussão e conclusões) e apresentar conteúdo semelhante ao do manuscrito.
- 4.2.1.2. Nos casos clínicos e séries de casos, devem ser estruturados em introdução, relato do(s) caso(s), discussão (incluindo a conclusão); a conclusão deve destacar os aspectos que justificam a publicação do caso ou serie de casos.
- 4.2.1.3. Os resumos de manuscritos referentes a revisões não sistemáticas e artigos de opinião não são estruturados segundo as secções referidas na alínea anterior.

Nos resumos não devem ser utilizadas referências e as abreviaturas devem limitar-se ao mínimo.

- 4.2.2. **Palavras-chave** - Devem ser indicadas logo a seguir ao resumo até seis palavras-chave, em português e em inglês, preferencialmente em concordância com o Medical Subject Headings (MeSH) utilizado no Index Medicus. Para a selecção correcta das palavras-chave recomenda-se a consulta das listas de palavras usadas nos motores de busca: para português em <http://www.bireme.br/php/decsws.php> ou em <http://decs.bvs.br/> e em inglês <http://www.nlm.nih.gov/mesh/meshhome.html>. Nos manuscritos que não incluem resumos, as palavras-chave devem ser apresentadas no final do manuscrito.

4.3. Texto.

O texto poderá ser apresentado em português ou inglês (podrá ser excepcionalmente considerada a submissão de textos noutras línguas, de reconhecida divulgação internacional).

Os números de um a quinze devem ser escritos por extenso, excepto quando têm decimais ou se seguidos de unidades de medida. Números superiores a quinze são escritos em algarismos, salvo no início de uma frase. As casas decimais devem assinalar-se com vírgulas.

- 4.3.1. **Introdução** - Deve conter essencialmente os argumentos científicos que fundamentam a realização do estudo e justificam os objectivos. Pode concluir com o enunciado dos objectivos do estudo. Esta secção deve apenas conter as referências bibliográficas indispensáveis para o fundamento e os objectivos do estudo.
- 4.3.2. **Objectivos** - Os objectivos do estudo podem ser apresentados no final da Introdução ou em secção própria, devendo ser claros, explícitos e não conter elementos metodológicos no enunciado.
- 4.3.3. **Métodos** - Esta secção poderá denominar-se, consoante a natureza do estudo, "Métodos", "Material e Métodos", "Amostra e Métodos", "População e Métodos", ou simplesmente "Metodologia". Nesta secção devem descrever-se:
 - 4.3.3.1. A amostra ou a população em estudo (especificando a sua definição e forma de identificação, recrutamento ou selecção);
 - 4.3.3.2. A localização do estudo no tempo e no espaço;
 - 4.3.3.3. O desenho do estudo;
 - 4.3.3.4. Os métodos de recolha de dados;
 - 4.3.3.5. Os métodos de análise dos dados: Os métodos estatísticos devem ser descritos com o detalhe suficiente de modo a possibilitar a reprodução dos resultados apresentados. Sempre que possível deve ser quantificada a imprecisão das estimativas apresentadas, designadamente através da apresentação de intervalos de confiança. Deve evitar-se uma utilização excessiva de testes de hipóteses, com o uso de valores de p, que não fornecem informação quantitativa importante. Deve ser mencionado o

software utilizado na análise dos dados, referindo o seu fabricante e, se considerado necessário, inserindo a referência de citação.

4.3.3.6. As considerações éticas devem figurar no final desta secção. Os autores devem assegurar que todas as investigações envolvendo seres humanos foram aprovadas por comissões de ética das instituições em que a investigação foi realizada, de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial. Nesta secção deve ser mencionada esta aprovação e a obtenção de consentimento informado, se aplicável.

4.3.4. Resultados - Os resultados devem ser apresentados no texto, usando eventualmente Ilustrações (Quadros e Figuras), seguindo uma sequência lógica. Não deve ser fornecida informação redundante, aparecendo em duplicado no texto e nas ilustrações, bastando descrever a principais observações referidas nas ilustrações. (*vide infra* as recomendações sobre Ilustrações).

4.3.5. Discussão - Na discussão não deve ser repetida detalhadamente a informação fornecida na secção de Resultados. A discussão deve incidir nas limitações do estudo, na relação dos resultados obtidos com o observado noutras investigações, devem ser evidenciados os aspectos inovadores do estudo e as conclusões que deles resultam. Nesta secção apenas devem ser incluídas as referências indispensáveis para discutir os resultados do estudo.

4.3.6. Conclusão – Esta secção pode surgir separada da Discussão ou incluída no final da mesma. É importante que as conclusões estejam de acordo com os objectivos do estudo, devendo-se evitar afirmações e conclusões que não sejam completamente apoiadas pelos resultados da investigação realizada.

4.4. Ilustrações.

As Ilustrações devem ser anexadas após as referências bibliográficas. As Figuras devem ser anexas após os Quadros.

Cada Quadro ou Figura deve ser apresentada em páginas separadas, juntamente com os respectivos título e as notas explicativas.

Os Quadros e Figuras devem ser numeradas separadamente (numeração romana para Quadros e numeração árabe para Figuras) de acordo com a ordem com que são apresentadas no texto.

Devem ser mencionadas no texto todos os Quadros e Figuras.

Cada Quadro ou Figura deve ser acompanhado de um título e notas explicativas (ex. definições de abreviaturas) de modo a serem compreendidas e interpretadas sem recurso ao texto do manuscrito. Se a ilustração possui uma tabela ou gráfico que inclua o resultado da análise estatística, devem ser referidos o teste estatístico usado e o seu nível de significância (no caso do cálculo do risco relativo ou do *odds ratio*, devem ser incluídos os seus intervalos de confiança).

O título de cada Quadro ou Figura deve ter uma explicação sucinta do conteúdo, que chame a atenção do leitor para o seu aspecto mais importante e/ou que auxilie a sua compreensão.

Nos Quadros, o título e notas explicativas encimam a tabela; nas Figuras, o título e notas explicativas colocam-se por baixo da ilustração.

Para as notas explicativas dos Quadros ou Figuras devem ser utilizados os seguintes símbolos, nesta mesma sequência: *, †, ‡, §, ¶, **, ††, ‡‡.

Nas tabelas devem ser utilizadas apenas linhas de limite horizontais.

As Figuras, incluindo gráficos, mapas, ilustrações, fotografias ou outros materiais, devem ser formatadas em computador ou digitalizadas.

Nos gráficos, as legendas dos eixos devem ser preferencialmente escritas paralelamente aos eixos das ordenadas e das abcissas, indicando as unidades de medida. Esses eixos devem ter marcas correspondentes aos valores.

Quando digitalizadas, as legendas, símbolos, setas ou letras devem ser inseridas no ficheiro da imagem das fotografias ou ilustrações correspondentes. Os símbolos, setas ou letras devem contrastar suficientemente com o fundo de fotografias ou ilustrações.

As ilustrações que incluam fotografias de doentes, deverão ser acompanhadas pela autorização do doente ou do seu responsável legal, permitindo a sua publicação, devendo ter os olhos tapados ou desfocados digitalmente, de modo a impedir a sua identificação, desde que isso não desvirtue a intenção da apresentação da imagem.

A dimensão das ilustrações é habitualmente reduzida à largura de uma coluna, pelo que as mesmas e o texto que as acompanha devem ser facilmente legíveis após redução.

A resolução de imagens a preto e branco deve ser de pelo menos 1200 dpi e a de imagens com tons de cinzento ou a cores deve ser de pelo menos 300 dpi.

Uma vez que a impressão final da APP é predominantemente a preto e branco ou em tons de cinzento, os gráficos não deverão conter cores. A submissão de imagens a cores deve ser reduzida ao mínimo necessário, dado o número limitado de páginas a cores possível em cada número da APP. O excesso de imagens a cores poderá atrasar a data de publicação até haver disponibilidade editorial.

Na primeira submissão do manuscrito não devem ser enviados originais de fotografias, ilustrações ou outros materiais, como películas de raios-X. As figuras criadas em computador ou convertidas em formato electrónico após digitalização devem ser preferencialmente inseridas no ficheiro do manuscrito.

Em caso de aceitação do manuscrito, serão solicitadas as Ilustrações nos formatos mais adequados para a sua reprodução na revista.

4.5. Referências.

As referências devem ser listadas após o texto principal, numeradas sequencialmente, pela ordem de citação no texto e com o mesmo formato de letra com que figura no texto.

No texto, os números das referências devem ser apresentados em expoente, antes de vírgulas ou pontos finais (ex.: “segundo alguns autores^{3,5,77)}). Referências sequenciais devem ser feitas indicando apenas a primeira e a última, unidas por hífen (ex.: “segundo alguns autores⁵⁻⁷⁷⁾).

Não deve ser utilizado *software* para numeração automática das referências.

Deve evitar-se a citação de referências secundárias (textos que fazem referência às publicações originais), resumos e comunicações pessoais (estas serão referidas no texto como tal).

Os autores devem verificar se todas as referências estão de acordo com os documentos originais.

Devem ser utilizados os nomes abreviados das publicações, de acordo com o adoptado pelo Index Medicus. Os nomes abreviados devem ser escritos em itálico, sem pontuação. Em caso de dúvida sobre qual o nome abreviado correcto de publicações internacionais pode ser consultado <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?cmd=search&db=journals>.

Uma descrição pormenorizada do formato dos diferentes tipos de referências conforme as regras de URMSBJ – ICMJE, pode ser encontrada em http://www.nlm.nih.gov/bsd/uniform_requirements.html ou em <http://www.icmje.org>.

Citam-se apenas alguns tipos de referenciação:

4.5.1. Artigo de revista: Relação de todos os autores - apelido seguido das iniciais dos primeiros nomes, sem pontos (se mais de seis autores, constarão os seis primeiros, seguidos de “*et al*”, em itálico). Título do artigo. Nome da revista (abreviada e em itálico), ano de publicação seguido de ponto e vírgula, número do volume seguido de dois pontos, e primeira e última páginas (exemplo 1). Em muitas revistas, os artigos que não têm estrita natureza científica têm numeração romana (exemplo 2). Em casos excepcionais a paginação inicia-se em cada número do mesmo volume, nestes casos, o número deve figurar entre parêntesis logo a seguir ao volume (exemplo 3); na maioria das revistas médicas a

paginação é contínua ao longo de todo o volume e neste caso o número deve ser omitido. Quando se trata de um suplemento deve figurar logo a seguir ao volume, com indicação da numeração do suplemento se este for o caso (exemplo 4). No caso de carta ao editor ou resumo, deve ser assinalado em parêntesis recto logo a seguir ao título do artigo (exemplo 5).

Exemplos:

E1 - Levy ML. Adolescência e adolescentes. *Acta Pediatr Port* 1995;5:255-8.

E2 - Chadwick R, Schuklenk U. The politics of ethical consensus finding. *Bioethics* 2002;16:iii-v.

E3 - Diabetes Prevention Program Research Group. Hypertension, insulin, and proinsulin in participants with impaired glucose tolerance. *Pediatr Nurs Rev* 2002;40(2):679-86.

E4 - Geraud G, Spierings EL, Keywood C. Tolerability and safety of frovatriptan with short- and long-term use for treatment of migraine and in comparison with sumatriptan. *Headache* 2002;42 Suppl 2:S93-9.

E5 - Tor M, Turker H. International approaches to the prescription of long-term oxygen therapy [letter]. *Eur Respir J* 2002;20:242.

4.5.2. Artigo em publicação electrónica:

Exemplos:

– Yu WM, Hawley TS, Hawley RG, Qu CK. Immortalization of yolk sac-derived precursor cells. *Blood* 2002 Nov 15;100(10):3828-31. Epub 2002 Jul 5.

– Abood S. Quality improvement initiative in nursing homes: the ANA acts in an advisory role. *Am J Nurs* [serial on the Internet]. 2002 Jun [cited 2002 Aug 12]; 102(6):[about 3p.]. Acessível em: <http://www.nursing-world.org/AJN/2002/june/Wawatch.htm>

4.5.3. Livro: Nome(s) - apelido seguido das iniciais dos primeiros nomes do(s) autor(es). Título do livro em itálico e iniciais maiúsculas. Edição. Cidade: nome da casa editora; ano de publicação.

– Murray PR, Rosenthal KS, Kobayashi GS, Pfaller MA. *Medical Microbiology*. 4th ed. St. Louis: Mosby; 2002.

4.5.4. Capítulo de livro: Nome(s) - apelido seguido das iniciais dos primeiros nomes do(s) autor(es) do capítulo. Título do capítulo. In: Nome(s) - apelido seguido das iniciais dos primeiros nomes do(s) editor(es), eds. Título do livro em itálico e iniciais maiúsculas. Número da edição. Cidade: nome da casa editora; ano de publicação. Número da primeira e última páginas.

– Arvin AN. Infection control. In: Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM, editors. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 15th ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 1996; 1027-8.

4.5.5. Comunicação em jornadas, congressos e similares: Nome(s) - apelido seguido das iniciais dos primeiros nomes do(s) autor(es) da comunicação. Título da comunicação. In: Nome(s) - apelido seguido das iniciais dos primeiros nomes do(s) editor(es), eds. Livro de publicação das comunicações; data e local da reunião. Cidade e nome da casa editora (se referido); ano de publicação. Número da primeira e última páginas.

– Christensen S, Oppacher F. An analysis of Koza's computational effort statistic for genetic programming. In:

Foster JA, Lutton E, Miller J, Ryan C, Tettamanzi AG, eds. Genetic programming. EuroGP 2002: Proceedings of the 5th European Conference on Genetic Programming; 2002 Apr 3-5; Kinsdale, Ireland. Berlin: Springer; 2002. p. 182-91.

4.5.6. Página web:

– Cancer-Pain.org [homepage on the Internet]. New York: Association of Cancer Online Resources, Inc.; c2000-01 [updated 2002 May 16; cited 2002 Jul 9]. Acessível em: <http://www.cancer-pain.org/>.

5. Autorizações.

Antes de submeter um manuscrito à APP, os autores devem ter em sua posse os seguintes documentos que poderão ser solicitados pelo corpo editorial:

- consentimento informado de cada participante;
- consentimento informado relativamente a cada indivíduo presente em fotografias, mesmo após tentativa de ocultar a respectiva identidade;
- transferência de direitos de autor de imagens ou ilustrações;
- autorizações para utilização de material previamente publicado;
- autorização dos colaboradores mencionados na secção de agradecimentos.

6. Revisão de Manuscritos.

No caso do artigo ser aceite condicionado a modificações, estas devem ser realizadas pelos autores no prazo indicado pela APP. O reenvio de nova versão do manuscrito deve acompanhar-se de uma carta onde os autores respondam às sugestões feitas pelos revisores.

No momento da aceitação, os autores serão informados se devem ser enviadas as ilustrações num formato diferente àquele em que foram inicialmente enviadas.

As provas tipográficas serão enviadas aos autores, contendo a indicação do prazo de revisão em função das necessidades de publicação da APP. A revisão deve ser aprovada por todos os autores. Nesta fase aceitam-se apenas modificações que decorram da correcção de erros tipográficos. A correcção deve ser efectuada em documento à parte, referindo a página, coluna, parágrafo e linha na qual se pretende que se proceda às correcções.

O não respeito do prazo desobriga a APP a aceitar a revisão pelos autores, podendo a revisão ser efectuada exclusivamente pelos serviços da APP.

Juntamente com a correcção das provas tipográficas, deve ser enviada uma declaração de transferência de direitos de autor para APP, assinada por todos os autores (documento fornecido pela APP).

7. Separatas.

Após a publicação de cada número da APP, os artigos publicados serão enviados em formato PDF pelo Secretariado da APP ao primeiro autor. Poderá ser solicitado ao Secretariado da APP o envio em formato PDF de artigos publicados recentemente, enquanto não estiverem disponíveis na página electrónica da Sociedade Portuguesa de Pediatria (www.spp.pt).

8. Ficha de verificação para os autores.

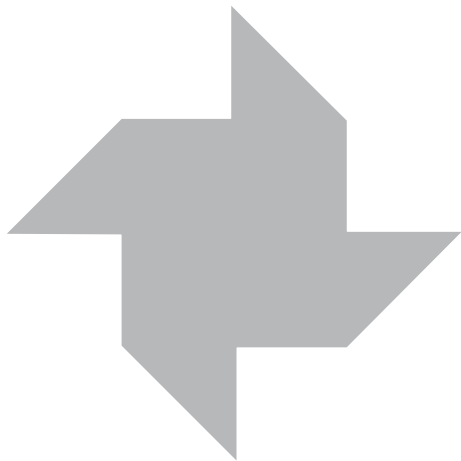
A APP recomenda aos autores que verifiquem na Ficha anexa o cumprimento dos requisitos contidos nestas Normas de Publicação, o que acelera o processo editorial.

Ficha de verificação para os autores

| | |
|--|--|
| Título: na língua original do manuscrito, em inglês e na versão abreviada | |
| Autores: os nomes, a filiação institucional, a contribuição de cada autor | |
| Contacto: nome e contactos do autor que deve receber a correspondência | |
| Agradecimentos | |
| Fontes de financiamento | |
| Declaração de Conflito de Interesses | |
| Contagem de palavras: para cada resumo e para o texto principal | |
| Resumo e Abstract: estruturado conforme a tipologia do manuscrito | |
| Palavras-chave: em concordância com o Medical Subject Headings (MeSH) | |
| Texto: estrutura, conteúdo, acrónimos e inserção de referências | |
| Ilustrações: formatação e numeração dos Quadros e Figuras; autorizações | |
| Referências: em concordância com as regras de URMSBJ – ICMJE | |
| Carta de Apresentação à APP | |
| Autorizações: autoria, agradecimentos, utilização de imagens e material publicado | |
| Declaração de transferência de direitos de autor para APP | |

Data: / /

Assinatura do autor principal:



Sociedade Portuguesa de Pediatria

PROPOSTA DE NOVO SÓCIO

ACTUALIZAÇÃO DE MORADA

Nome: _____

Morada: _____

Cód. Postal _____ - _____ Telef.: _____

Instituição: _____

Telef.: _____

e-mail: _____ @ _____

Enviar a:

Sociedade Portuguesa de Pediatria
Rua Amílcar Cabral, 15 r/c I, 1750-018 Lisboa
Tel.: 217 574 680 – Fax: 217 577 617
e-mail: secretariado@spp.pt

Notas:

- Esta proposta de novo sócio deverá ser acompanhada por um cheque de € 30,00 que se destinará ao pagamento da primeira anualidade.
- Em caso de pretender mudança de morada deverá indicar-nos qual a antiga para que se processe a actualização da mesma.



**INSCRIÇÃO DE NOVO NOTIFICADOR
OU ACTUALIZAÇÃO DE CONTACTOS**

Nome: _____

Morada: _____

_____ - _____ , _____

Instituição: _____

Especialidade: _____

Telefone: _____

e-mail: _____ @ _____

Enviar para:

Unidade de Vigilância Pediátrica da Sociedade Portuguesa de Pediatria
Rua Amílcar Cabral, 15 r/c I, 1750-018 Lisboa – Tel.: 217 547 680 – Fax: 217 577 617
e-mail: uvp-ppsu@spp.pt



É LEITE. SÓ NÃO TEM LACTOSE.

A lactose é um nutriente natural dos lácteos. A intolerância à lactose é a incapacidade de digestão da lactose pela falta de produção de uma enzima – a lactase – pelo organismo o que poderá provocar sintomas como o desconforto abdominal. Porque o leite é muito importante numa alimentação saudável, o CNAM – Centro de Nutrição e Alimentação Mimosa – desenvolveu uma gama de leites sem lactose que mantém toda a riqueza nutricional do leite, e é indicado tanto para adultos como para crianças. Agora não tem que beber bebidas que não gosta e que não sabem bem. Conheça a nova e prática embalagem Mimosa Bem Especial sem lactose em formato 200 ml, ideal para levar para todo o lado.



- ✓ Elimina o risco de má digestão
- ✓ Todo o sabor e nutrientes do leite
- ✓ Ideal para crianças e adultos
- ✓ Com garantia CNAM – Centro de Nutrição e Alimentação Mimosa



É parte de nós

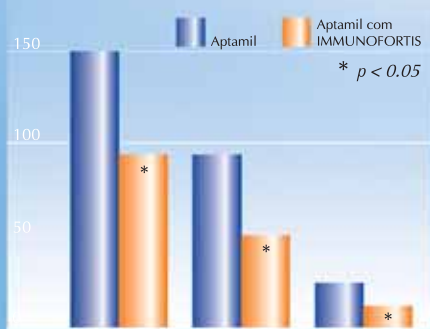
milupa



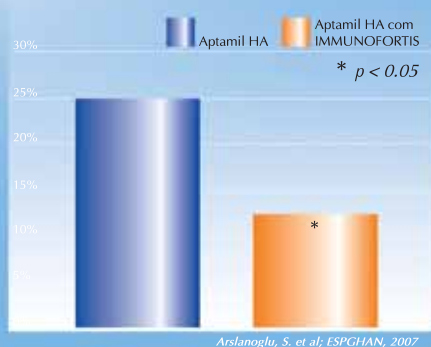
Aptamil



Número total de infecções, antibioticoterapia e otite média (aos 24 meses)



Incidência cumulativa de dermatite atópica (aos 24 meses)



com IMMUNOFORTIS, para reforçar naturalmente o sistema imunitário do seu bebé

Melhor, só o Leite Materno.