

2º CURSO DE FORMAÇÃO PARA INTERNOS

2013 - 2014



Trata-se da 2ª edição do Curso de Formação para Internos do Hospital Pediátrico Carmona da Mota, um evento formativo com uma sequência de sessões clínicas teóricas e teórico-práticas ao longo de dois anos, com apresentação e discussão de temas gerais de pediatria médica e cirúrgica e com avaliação de conhecimentos.

O objectivo é proporcionar formação pediátrica geral, coordenada e sequenciada, conjugando a experiência dos formadores e a juventude dos formandos.

Tem como público-alvo internos de programas de formação específica e do ano comum.

Desenvolver-se-á em nove módulos, cada um com oito sessões, com duração de 1 hora e 30 minutos cada, correspondendo a um período total de formação de 108 horas.

Pretende-se, com a compilação de todas as sessões em formato digital, e - book, obter uma forma atraente de divulgar os conteúdos, para melhor memorização.

Deixamos um agradecimento especial a todos os coordenadores e formadores, ao secretariado e aos formandos, a quem desejamos que este bloco de ensino, para eles desenhado, se converta em momentos de proveitosa aprendizagem.

Entidade Organizadora

Direcção do Internato Médico

Comissão de Internos

Centro de Investigação e Formação Clínica

Hospital Pediátrico de Coimbra

Comissão Organizadora e Científica

Celeste Bento

Fernanda Rodrigues

Guiomar Oliveira

Maria Francelina Lopes

Manuel João Brito

> **Tratamento da crise asmática**
Carla Loureiro

> **Terapêutica inalatória em Pediatria**
Sónia Lemos

> **O exame objetivo em reumatologia pediátrica**
Paula Estanqueiro

> **Aconselhamento genético**
Fabiana Ramos

> **Sopro Cardíaco**
Paula Martins

> **Patologia tiroideia na criança**
Rita Cardoso

> **Síndrome nefrítico**
Clara Gomes

> **Criança de risco II**
Beatriz Vale

TRATAMENTO DA CRISE ASMÁTICA

Carla Loureiro

Crise de asma/Asma aguda/Exacerbação

- ▶ Não há critérios objetivos para a definição e/ou sua diferenciação de falta de controle
- ▶ Terminologia variável: exacerbação, ataque, crise, episódio
- ▶ Adjetivos opcionais:
 - ▶ Velocidade de instalação: aguda, sub-aguda, progressiva
 - ▶ Gravidade: ligeira/moderada/grave (near-fatal, life-threatening, brittle)

Crise de asma

- ▶ Episódio agudo ou sub-agudo de aumento dos sintomas de asma associados a obstrução do fluxo aéreo *ICON pediatric asthma*
- ▶ Combinação variável de dispneia, pieira, tosse e desconforto/aperto torácico, frequentemente com agravamento progressivo, na ausência de terapêutica, em horas ou dias, raramente súbita
- ▶ Prolongamento do TE e sibilos ou diminuição/ausência do MV
- ▶ Redução dos débitos expiratórios (DEMI ou VEMS)

Crise de asma - *Status asmaticus*

- ▶ Exacerbação aguda de asma/emergência médica refratária a terapêutica com broncodilatador no SU
- ▶ Geralmente surge alguns dias após inf respiratória vírica/exposição alérgico/irritante/e exercício físico/ar frio
- ▶ Ligeiro a severo – 4 estadios baseados em PaO₂
 - ▶ Estadio 1: Hiperventilação, PaO₂ N
 - ▶ Estadio 2: Hiperventilação, hipoxemia, hipocapnia
----- alta possível com outras terapêuticas associadas
 - ▶ Estadio 3: Ar doente, PaCO₂ normal-falsa a custa de cansaço muscular
 - ▶ Estadio 4: PaO₂ baixa, PaCO₂ alta – intubação/UCI

Crise de asma – Gravidade

Table 5 Assessment of exacerbation severity

	Mild	Moderate	Severe	Very severe
Wheeze	Variable	Moderate to loud	Loud – on both inhalation and exhalation	Often quiet
Breathlessness	Walking	At rest	At rest/sits upright	
Speaks in	Sentences	Phrases	Words	Unable to speak
Accessory muscle use	No	Common	Marked	Paradoxical
Consciousness	Not affected	Not affected	Agitated, confused	
Respiratory rate	Slightly increased	Increased	Highly increased	Undetermined
Pulse	<100	<140 (depending on age)	>140	Bradycardia
PEF (% of predicted or personal best)	>60–70	40–70	<40	<25
SaO ₂ (% on air)	>94–95	90–95		<90
PCO ₂ (mmHg)	<42	<42		≥ 42

ICON pediatric asthma

Allergy 67 (2012) 976–997 © 2012 John Wiley & Sons A/S

Crise de asma – Gravidade

Table 5 Assessment of exacerbation severity

	Mild	Moderate	Severe	Very severe
Wheeze	Variable	Moderate to loud	Loud – on both inhalation and exhalation	Often quiet
Breathlessness	Walking	At rest	At rest/sits upright	
Speaks in	Sentences	Phrases	Words	Unable to speak
Accessory muscle use	No	Common	Marked	Paradoxical
Consciousness	Not affected	Not affected	Agitated, confused	
Respiratory rate	Slightly increased	Increased	Highly increased	Undetermined
Pulse	<100	>140 (depending on age)	>140	Bradycardia
PEF (% of predicted or personal best)	>60–70	40–70	<40	<25
SaO ₂ (% on air)	>94–95	90–95	<90	
PCO ₂ (mmHg)	<42	<42	≥ 42	

ICON pediatric asthma

Allergy 67 (2012) 976–997 © 2012 John Wiley & Sons A/S

Crise de asma – Fisiopatologia

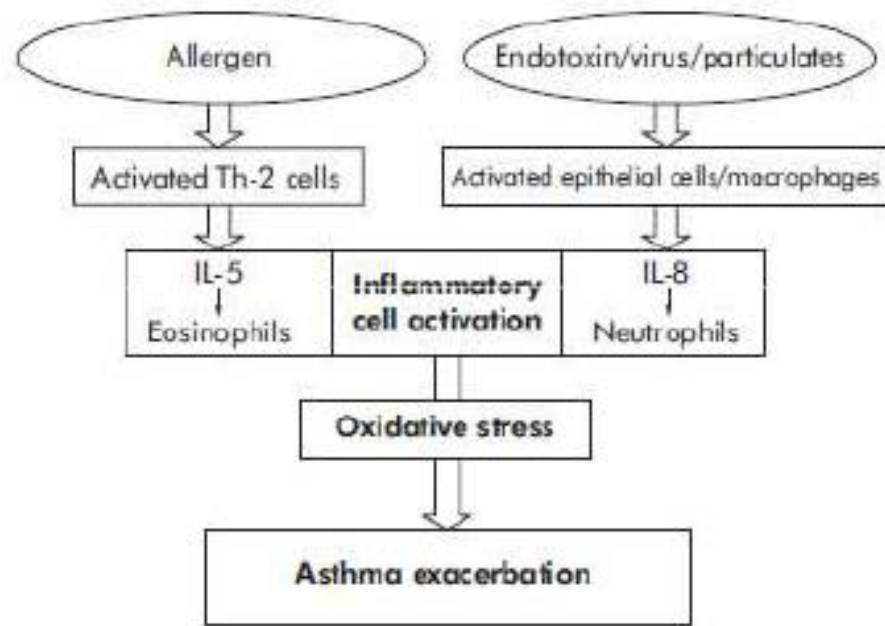


Figure 3 Environmental exposures that trigger asthma exacerbations generate specific cytokine response patterns that result in a granulocyte infiltration, activation, and oxidative stress.

Thorax 2006;**61**:909–915.

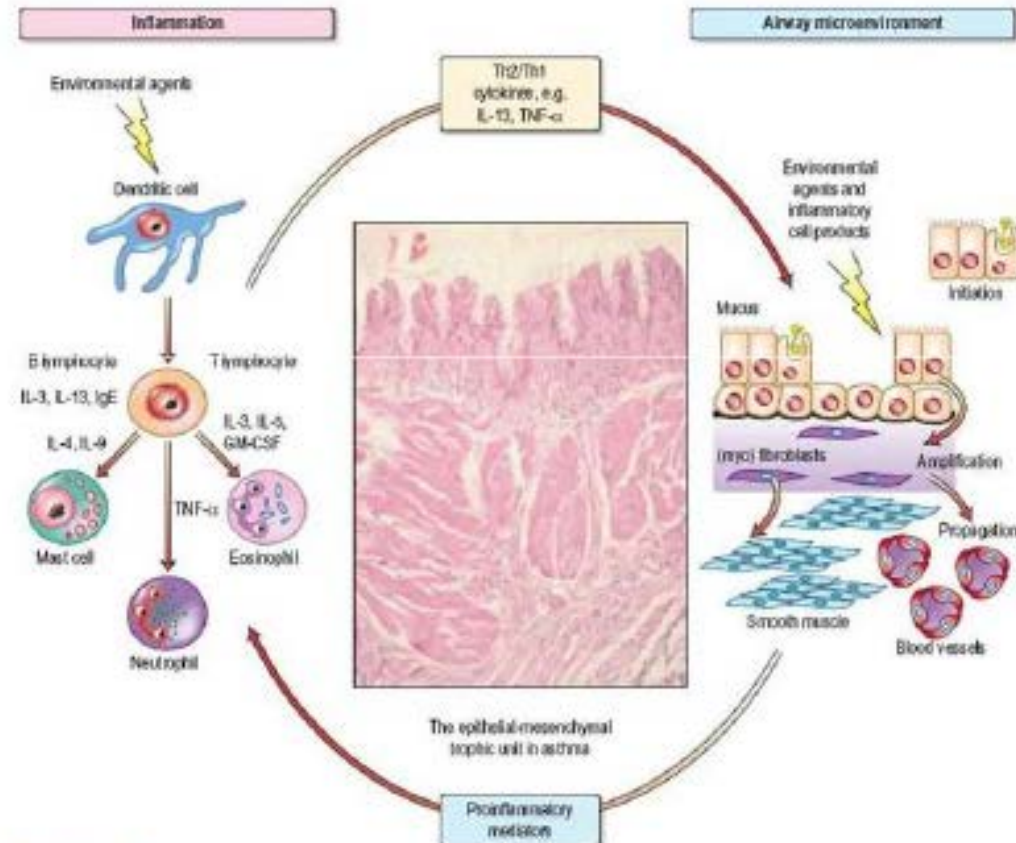
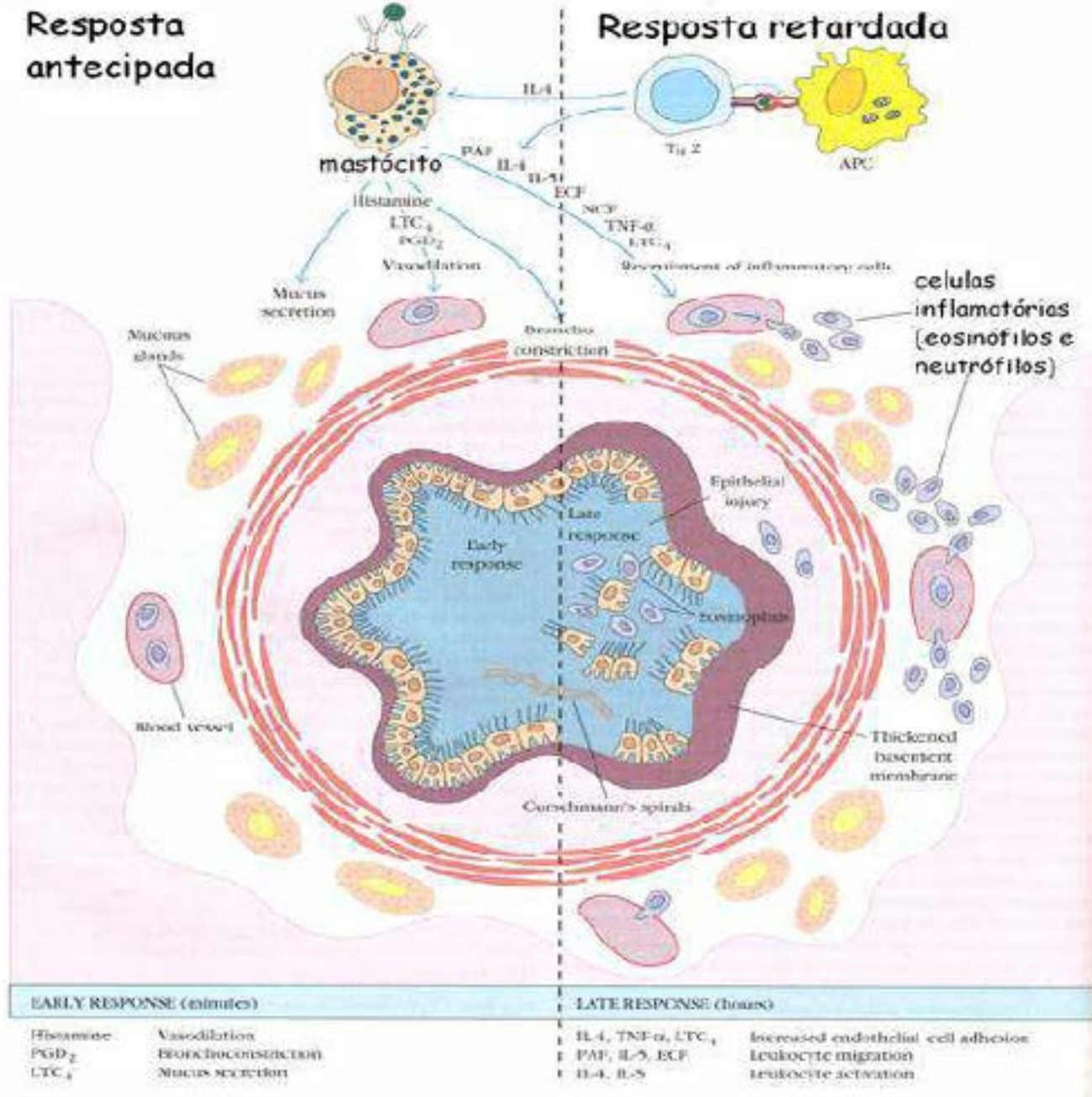
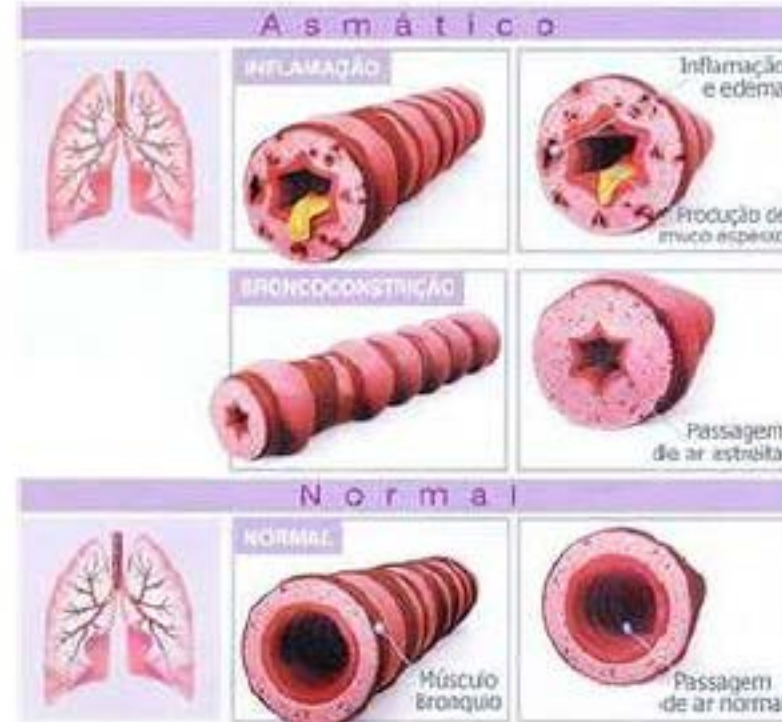
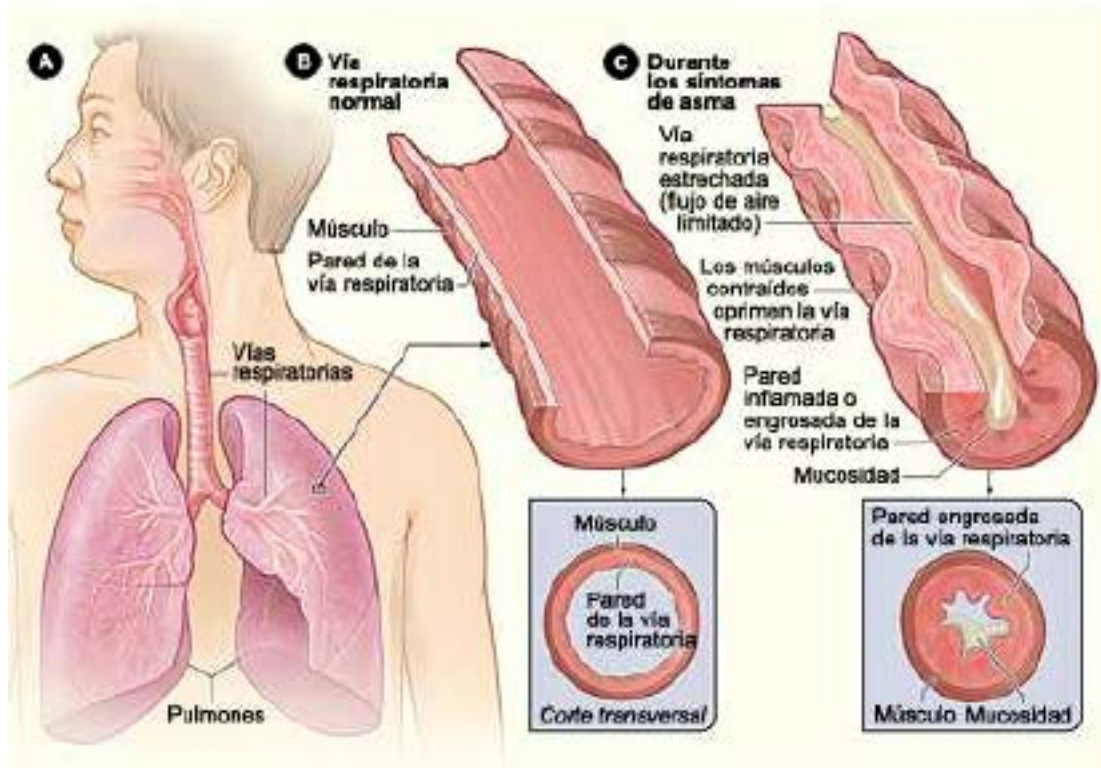


Fig. 14.34 Inflammatory and remodeling responses in asthma with activation of the epithelial-mesenchymal trophic unit. Epithelial damage alters the set point for communication between bronchial epithelium and underlying mesenchymal cells, leading to myofibroblast activation, an increase in mesenchymal volume, and induction of structural changes throughout airway wall. Adapted from Hoigate ST, Polosa R. The mechanisms, diagnosis, and management of severe asthma in adults. *Lancet* 2006; 368: 780–793 with permission from Elsevier.



Tratamiento da crise asmática



Crise de asma - Conceitos importantes

1. Fatores precipitantes
2. Mortalidade
3. Fatores de risco para mortalidade
4. Prevenção
5. Tratamento precoce
6. Ensino do doente
7. Avaliação da gravidade
8. Intensidade da terapêutica
9. Objetivos da terapêutica

Crise de asma - Fatores precipitantes

- ▶ Fatores que induzem inflamação/broncoconstrição aguda
 - ▶ Alergenos
 - ▶ Exercício
 - ▶ Ar frio
 - ▶ Gases irritantes
 - ▶ Stress/alterações emocionais

Crise de asma - Mortalidade

- ▶ Relacionada com a falta de controle da doença
- ▶ Relacionada com a gravidade da doença
- ▶ Relacionada com aumento da prevalência da doença

Crise de asma - Fatores de risco para mortalidade

- ▶ Genéticos
- ▶ Meio ambiente
- ▶ Fatores socioeconómicos
- ▶ Hábitos/estilo de vida
- ▶ Cuidados médicos disponíveis/utilizados
- ▶ Incumprimento terapêutico profilático
- ▶ Profilaxia insuficiente por subutilização/subprescrição

Crise de asma – FR para asma aguda fatal

- ▶ Hx de agudizações súbitas e graves
- ▶ Intubação prévia por agudização de asma
- ▶ Internamento prévio em UCI, por asma

- ▶ ≥ 2 hospitalizações por asma, no último ano
- ▶ ≥ 3 urgências por asma, no último ano
- ▶ Hospitalização/urgência por asma, no último mês
- ▶ ≥ 2 embalagens de B2-agonista, por mês
- ▶ Uso recorrente de CT orais ou desmame recente
- ▶ Fraca percepção da gravidade da exacerbação

- ▶ Co-morbilidades
- ▶ Dça psiquiátrica grave, toxicod dependência, sensibilização a alternaria

Crise de asma - Prevenção

- ▶ Controle ambiental
 - ▶ Cessaçãõ tabágica dos pais/prestadores de cuidados
 - ▶ Evicçãõ de desencadeantes: alergenõs, irritantes, esforço físico...
- ▶ Terapêutica anti-inflamatória profilática
 - ▶ Corticoides inalados
 - ▶ Antagonistas do leucotrienos
 - ▶ B₂-agonista pré-esforço
- ▶ Terapêutica de co-morbilidades

Crise de asma - Tratamento precoce

- ▶ Identificação do início da crise
- ▶ Reconhecimento da gravidade dos sintomas
- ▶ Evicção de fatores de exacerbação/agravamento
- ▶ Início de terapêutica de crise

Crise de asma - Ensino do doente

- ▶ Esclarecimento sobre sinais e sintomas de crise
- ▶ Esclarecimento sobre sinais de gravidade dos sintomas/ausência de resposta a terapêutica
- ▶ Plano terapêutico escrito
- ▶ Esclarecimento sobre vantagem de início precoce da terapêutica
- ▶ Esclarecimento sobre quando procurar ajuda médica

Crise de asma - Avaliação da gravidade

Table 5 Assessment of exacerbation severity

	Mild	Moderate	Severe	Very severe
Wheeze	Variable	Moderate to loud	Loud – on both inhalation and exhalation	Often quiet
Breathlessness	Walking	At rest	At rest/sits upright	
Speaks in	Sentences	Phrases	Words	Unable to speak
Accessory muscle use	No	Common	Marked	Paradoxical
Consciousness	Not affected	Not affected		Agitated, confused
Respiratory rate	Slightly increased	Increased	Highly increased	Undetermined
Pulse	<100	<140 (depending on age)	>140	Bradycardia
PEF (% of predicted or personal best)	>60–70	40–70	<40	<25
SaO ₂ (% on air)	>94–95	90–95		<90
PCO ₂ (mmHg)	<42	<42		≥ 42

ICON pediatric asthma

Allergy 67 (2012) 976–997 © 2012 John Wiley & Sons A/S

Crise de asma - Intensidade da terapêutica

- ▶ Na exacerbação de asma a terapêutica de alívio deve ser **adequada à gravidade** dos sintomas

Ex:

- ▶ Sintomas com exercício físico/ar frio... que aliviam com 1 administração de B₂-agonista não implicam mais terapêutica
- ▶ Crise ligeira que resolve com B₂-agonista 3x/dia durante 2 dias não necessita de intensificar/prolongar terapêutica
- ▶ Crise grave que necessita de B₂-agonista com intervalos <4h no ambulatório, deve ser observado por médico e otimizar terapêutica de crise

Crise de asma - Objetivos da terapêutica

- ▶ Reversão da obstrução brônquica
- ▶ Correção da hipoxemia
- ▶ Estabelecimento de plano para evitar recorrência de crise/agravamento dos sintomas
- ▶ Plano de ação terapêutico para nova agudização (escrito)

Terapêutica da asma aguda

- ▶ Terapêutica farmacológica
 - ▶ Broncodilatadores inalados de curta ação (β_2 -agonistas)
 - ▶ Anticolinérgicos
 - ▶ Xantinas
 - ▶ Corticoides
 - ▶ Sulfato de magnésio
 - ▶ ... Ventilação mecânica
- Adequar dispositivos à idade e/ou capacidade de colaboração da criança/adolescente
- Adequar ao local: casa, CS, SU, UCI
- Adequar à gravidade

Broncodilatadores

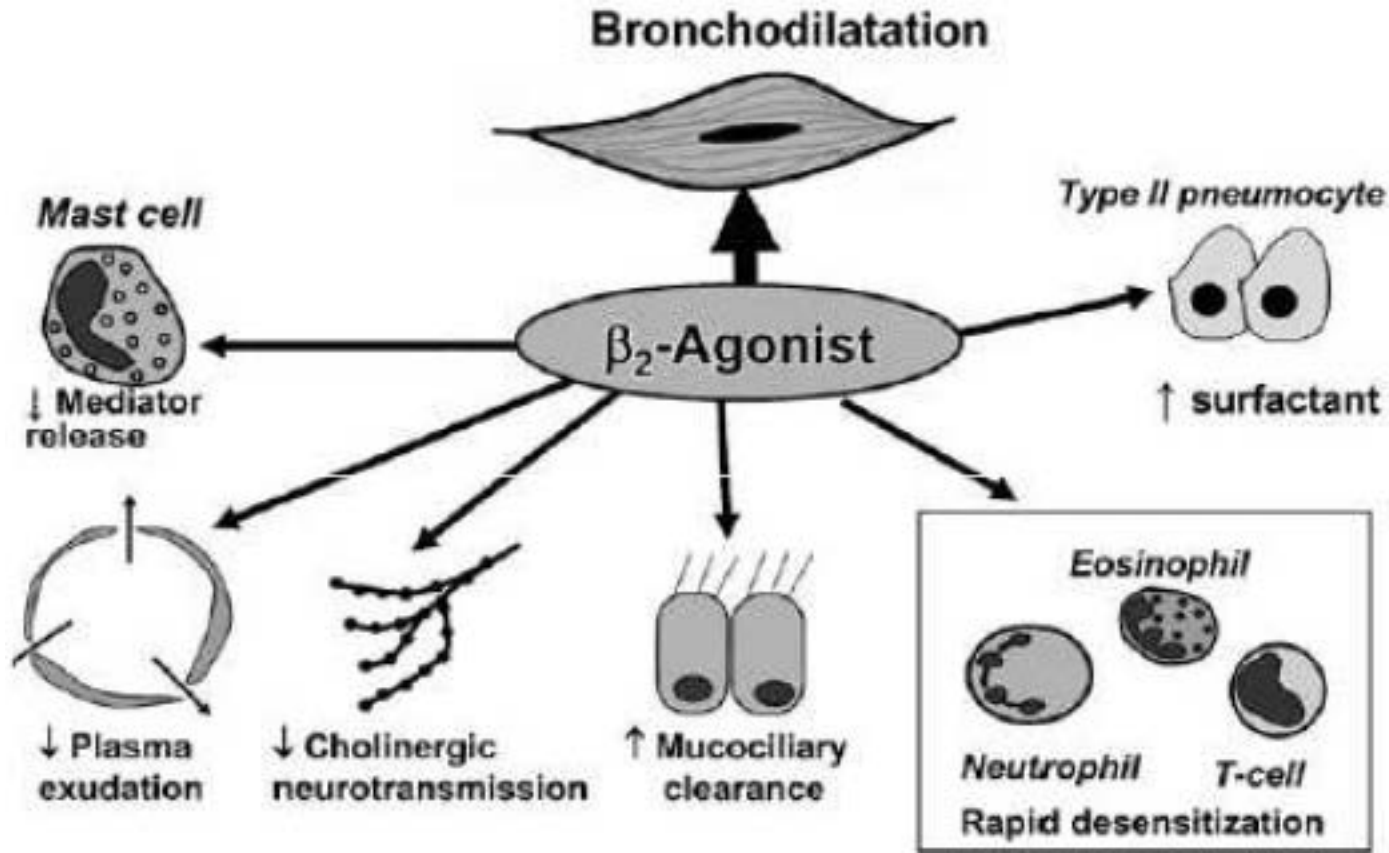


Figure 4. Potential effects of inhaled β_2 -agonists on airways. Their major action is in directly relaxing airway smooth muscle of large and small airways, but they may also act on β_2 -receptors of other airway cells. Infiltrating inflammatory cells also have β_2 -receptors but are rapidly desensitized by β_2 -agonists so that there are no persistent antiinflammatory effects. Reprinted by permission from Reference 32.

β_2 -agonistas

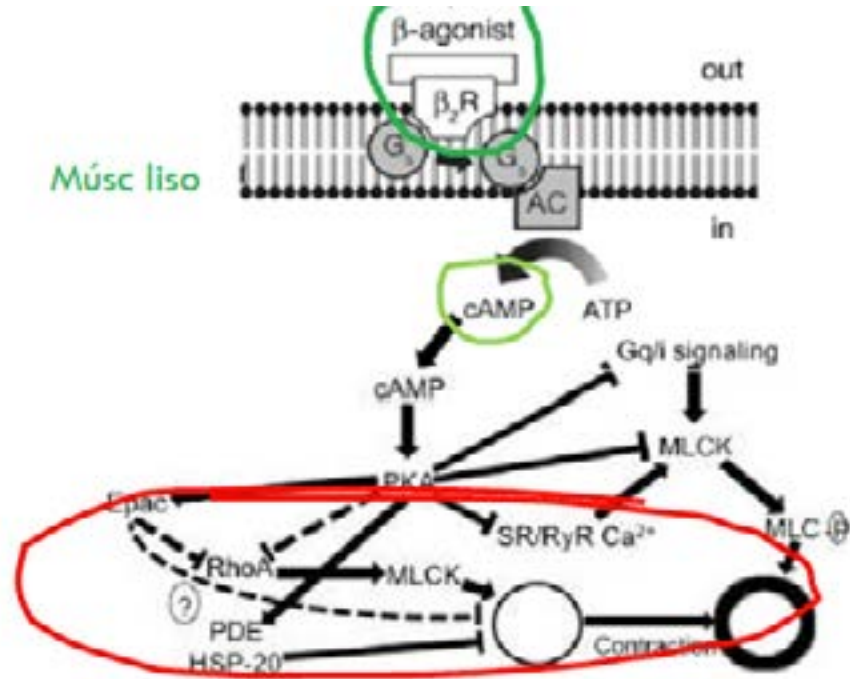


Figure 1. Mechanism of action of β_2 -agonists (based on information from Reference 3). AC = adenylyl cyclase; β_2R = β_2 receptor; cAMP = cyclic adenosine monophosphate; Epac = exchange protein directly activated by cAMP; G_s = stimulatory G-protein; HSP-20 = heat shock-related protein 20; MLCK = myosin light chain kinase; MLC-P = myosin light chain phosphatase; PDE = phosphodiesterase; PKA = protein kinase A; SR/RyR Ca^{2+} = sarcoplasmic reticular ryanodine Ca^{2+} channel.

1. Lig β_2 - β_2R do músculo liso
2. Ativação de adenil ciclase \rightarrow AMPc
3. Proteína cinase A ativa fosforilação de proteínas responsáveis pelo tónus do músculo liso
4. Down-regulation de proteínas broncoconstritoras

β_2 -agonistas

- ▶ SABA – β_2 -agonistas de ação curta (salbutamol, terbutalina)
 - ▶ Ação broncodilatadora até 6h
 - ▶ Idealmente usar na menor dose e frequência possível
 - ▶ **Relaxamento músculo liso**
 - ▶ Efeito anti-inflamatório curto (↓ liberação mediadores mastócitos, eosinófilos, macrófagos, linf T e neutrófilos)
 - ▶ Não reduzem inflamação crônica
 - ▶ Aumentam secreção muco (-), movimento ciliar, surfactante
 - ▶ Aumentam vasodilatação brônquica (-) mas dim exudação vascular
 - ▶ ... taquifilaxia com uso contínuo (down-regulation do nº/função dos recetores β_2 , dessensibilização dos β_2R)

β_2 -agonistas: efs secundários

- ▶ SABA – β_2 -agonistas de ação curta (salbutamol, terbutalina)
 - ▶ Tolerância aos efeitos não broncodilatadores ocorre em 2 sem
 - ▶ Menores efs secundários se usados por via inalatória
- ▶ Tremor: recetores- B_2 do músculo esquelético
- ▶ Palpitações, taquicardia: recetores- B_2 do músculo cardíaco
- ▶ Outros: hiperglicémia, hipocaliémia, hipomagnesémia, náusea e desconforto abdominal (recetores hepáticos, renais e GI)
- ▶ Broncospasmo paradoxal

β_2 -agonistas ação longa

- ▶ LABA – β_2 -agonistas de ação longa (salmeterol, formoterol)
 - ▶ **Duração de ação 12h** (moléculas lipofílicas)
 - ▶ **Efeito anti-inflamatório e broncodilatador** – sem perda de resposta BD
 - ▶ Devem ser usados **sempre** em associação a CT inalado

 - ▶ Salmeterol: início de ação em 30 min : não é fármaco de crise
 - ▶ Formoterol: início de ação <5min (pode ser usado na crise associado a corticoide)
- ▶ Ultra-LABA – β_2 -agonistas de ação longa (indacaterol)
 - ▶ Duração de ação 24h
 - ▶ Futuro

Anti-colinérgicos

- ▶ Brometo de ipratropium
- ▶ Ação broncodilatadora por relaxamento do músculo liso, inibição do SN parassimpático
- ▶ Estimulam recetores muscarínicos com redução do GMPc intracelular por inibição da adenilciclase
- ▶ Úteis em associação com B2-agonistas
- ▶ Úteis na fase inicial
- ▶ Poucos efeitos secundários
- ▶ Diminuem a necessidade de internamento
- ▶ Não diminuem duração de internamento

Corticoides

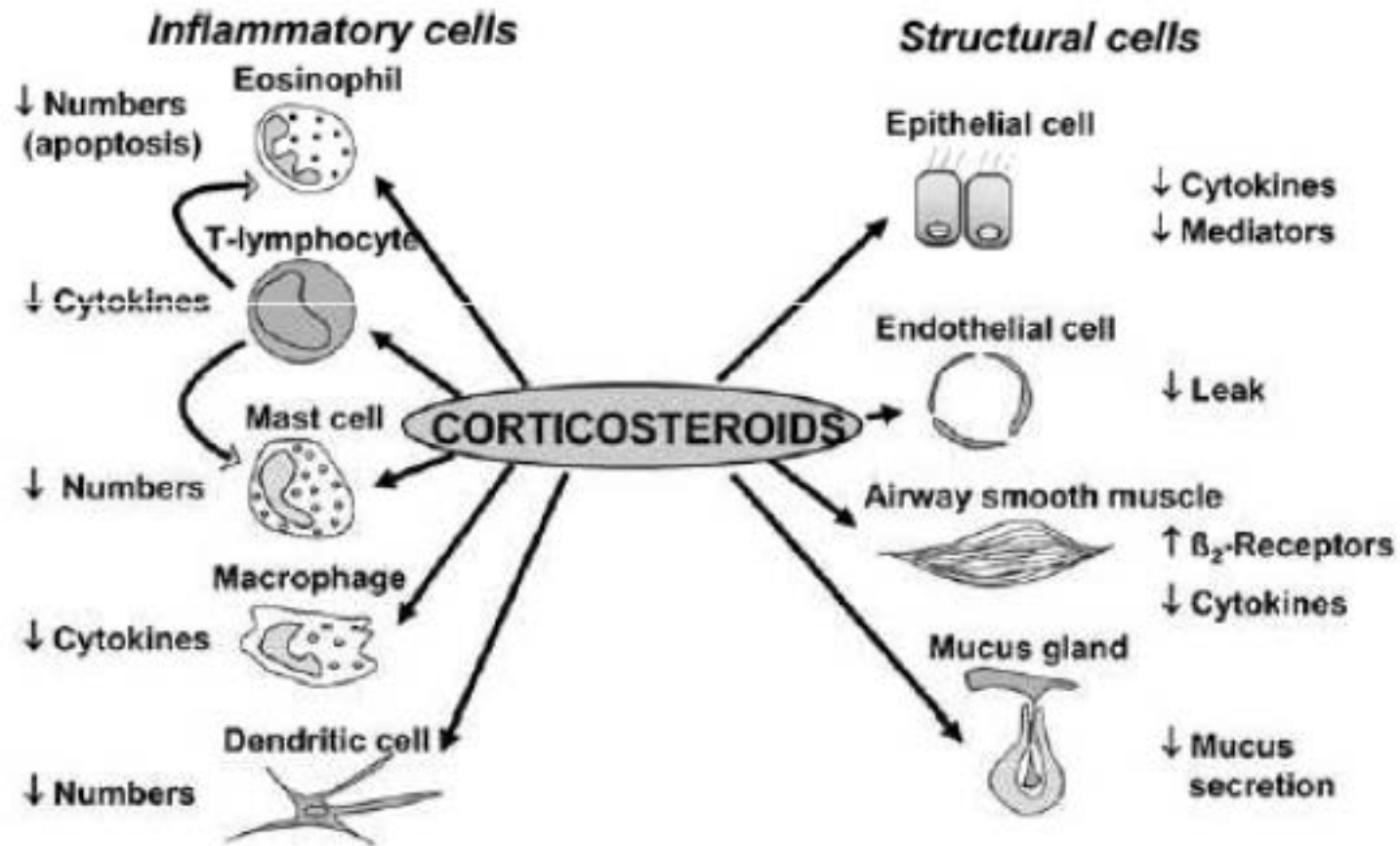


Figure 3. Potential effects of corticosteroids on inflammatory and structural cells in asthma. Reprinted by permission from Reference 32.

Corticoides

Efeitos inibitórios

- ▶ Inibem ativação, função e sobrevivência de Linf T, Eos, Macrófagos
- ▶ Inibem adesão/migração leucocitária
- ▶ Inibem produção de citocinas pró-inflamatórias
- ▶ Inibem produção/libertação de mediadores inflamatórios
- ▶ Inibem função do fator de transcrição

Efeitos positivos

- ▶ Propriedades vasoconstritoras
- ▶ Up-regulation da produção de receptores- B_2
- ▶ Estimulam expressão de lipocortina (proteína anti-inflamatória)

Corticoides

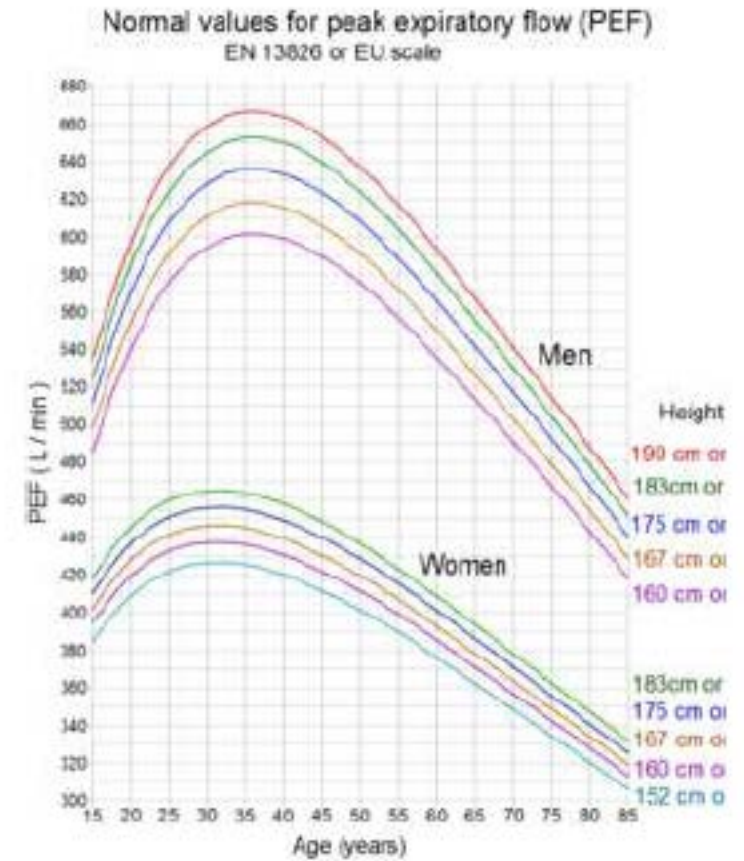
- ▶ Diminuem secreção de muco
- ▶ Diminuem permeabilidade vascular
- ▶ Inibem inflamação neurogénica
- ▶ Melhoram a função pulmonar
- ▶ Reduzem a hiper-reactividade da via aérea

Corticoides

- ▶ Na crise:
 - ▶ Pico de ação em 1-2h após absorção oral
 - ▶ Maior eficácia no início da crise
 - ▶ Via iv não tem vantagem
- ▶ Pode considerar-se:
 - ▶ Fluticasona 500mcg, cada 10-15min
 - ▶ Budesonido 800mcg, cada 30min
 - por via inalatória ---- custos elevados

Terapêutica da asma no domicílio

1. Reconhecer sinais/sintomas e ajustar a terapêutica à gravidade da crise
2. Monitorizar o Peak-flow (Peak-flow meter)
3. Iniciar plano de ação escrito



Terapêutica inicial

- ▶ **Salbutamol**
 - ▶ 2-10 puffs (ou 2,5-5mg nebulizado)
 - ▶ 20/20' na 1ª h
 - ▶ **Depois de acordo com resposta/necessidade**
- ▶ **+/- Brometo de ipratrópio**
 - ▶ 2-8puffs (ou 0,25-0,5mg nebulizado)
- ▶ Se não melhora após 1h transferir para **hospital**
- ▶ **O₂** para SpO₂>95%
- ▶ **Corticoide sistêmico**: prednisolona 1-2mg/kg/d, 3-5d (oral ++)
 - ▶ Maior eficácia no início da exacerbação
- ▶ No hospital considerar outros fármacos

Box 4

ICON pediatric asthma

Key points in asthma exacerbation treatment

Bronchodilation: inhaled salbutamol, 2–10 puffs; or nebulized, 2.5–5 mg, every 20' for the first hour, and according to response thereafter

Ipratropium, 2–8 puffs; or nebulized, 0.25–0.5 mg, can be added to salbutamol

If there is no improvement, children should be referred to a hospital

Oxygen supplementation: aim at SaO₂ > 95%

Systemic corticosteroids: oral prednisolone, 1–2 mg/kg/24 h, usually for 3–5 days

At the hospital or ICU, if necessary, consider:

IV beta-2 agonists, IV aminophylline, IV magnesium sulfate, helium–oxygen mixture

Terapêutica no SU

- ▶ Broncodilatador de acção curta
- ▶ **Sempre que possível pMDI+CE ou dispositivo de pó seco**
- ▶ Nebulização se hipoxémia/SDR grave e dificuldade na inalação
- ▶ Doses, frequência e associação de outros fármacos de acordo com a gravidade



Terapêutica no SU

Quando pensar em internar:

- ▶ Má resposta a terapêutica inalada
- ▶ Gravidade clínica após 1h de broncodilatador e corticoide
- ▶ SaO₂ <95% com FiO₂ 21% , necessidade SaO₂<FiO₂ de oxigenoterapia
- ▶ Incapacidade de administração de terapêutica em ambulatório
- ▶ Recorrência frequente ao SU
- ▶ Hx de episódios graves/internamento em UCI/FR para morte
- ▶ Agudização com duração longa
- ▶ Dificuldade de acessibilidade a SU, más condições habitacionais

Terapêutica no SU/UICD

▶ Salbutamol

- ▶ 2-10 puffs 20/20' na 1ª h e depois cada 1-4h
- ▶ 0,03ml/Kg/dose (0,15mg/Kg/dose) + SF, neb 20/20min e depois cada 1-4h
(sol respiratória 0,5mg/ml: mín 0,3ml=8 gt, máx 1ml=24 gt)
- ▶ 0,3mg/Kg/h, até 30mg/h, **neb contínua** (monit ef 2^{ários})
- ▶ 0,5-5mcg/Kg/min, **iv** (monit ef 2^{ários})
- ▶ (5mg/5ml sol resp + 500ml SF 0,9% ® solução 10mcg/ml)

▶ Brometo de ipratrópio

- ▶ 2-8puffs 20/20' na 1ª h e depois de 4/4h
- ▶ <1A: 125/ 1-5A: 250/ >5A: 500mcg, neb 4/4h (sol respiratória, 250mcg/amp)

▶ Metilprednisolona (maior penetração pulmonar que prednisolona)

- ▶ 1-1,5mg/Kg/dose, **até** 4/4h (máx 48mg/dose, oral/iv)

▶ Hidratação oral/ev

Terapêutica em UICD

► Sulfato de Magnésio

- Dose inicial: 25-75mg/Kg/dose, iv, perfusão em 20min
- Perfusão: 30mg/Kg/h (0,06ml/Kg/h)

► Aminofilina

- Dose inicial: 6-7mg/Kg em 100ml SF, perfusão em 20-30min
- Manutenção: 0,5-1mg/Kg/h
 - Níveis terapêuticos teofilina: 10-15mg/dl
 - Níveis tóxicos: >20mg/dl (sintomas GI, taquicardia, convulsões)
 - Monitorizar NaCl, K, glicose, CK e isoenzimas durante 48h

► Bicarbonato de Sódio

- Se $\text{pH} < 7,15$: 1mmol/Kg, perfusão em 30 min

Heliox na nebulização (mistura de He=60-70% + O₂=30-40%)



Quando pensar em UCI

- ▶ Ausência de melhoria com terapêutica/agravamento rápido
- ▶ Hipoxemia mantida
- ▶ Alteração do estado de consciência
- ▶ SDR grave/exaustão
- ▶ Acidose respiratória
- ▶ Pneumotórax/pneumomediastino
- ▶ Paragem respiratória eminente/necessidade de intubação provável



Quando pensar na alta

1. Ambulatório:

1. Se necessidade de salbutamol não inferior a 4h
2. SpO₂>95%

2. Internamento

1. 24h sem nec de O₂
2. Se necessidade de salbutamol não inferior a 4h
3. Sem exacerbação noturna
4. Exame clínico com alterações ligeiras



Terapêutica da crise de asma - alta

Quando iniciar uma crise (falta de ar, pieira ou tosse) deve iniciar tratamento com:
___ inalações de _____
de 20 em 20 minutos, até 3 vezes (1h)

Se melhorou:

___ puffs de _____ cada 4-6-8h, de acordo com a necessidade ___ dias
_____ 3-5 dias

Se não melhorou:

Observação médica – SAP, SU

Asthma Action Plan

For: _____ Doctor: _____ Date: _____
 Doctor's Phone Number: _____ Hospital/Emergency Department Phone Number: _____

GREEN ZONE

Doing Well

- No cough, wheeze, chest tightness, or shortness of breath during the day or night
- Can do usual activities

And, if a peak flow meter is used,

Peak flow: more than _____
 (80 percent or more of my best peak flow)

My best peak flow is: _____

Before exercise _____ 2 or 4 puffs _____ minutes before exercise

Take these long-term control medicines each day (include an anti-inflammatory).

Medicine	How much to take	When to take it
_____	_____	_____
_____	_____	_____
_____	_____	_____

YELLOW ZONE

Asthma Is Getting Worse

- Cough, wheeze, chest tightness, or shortness of breath, or
- Waking at night due to asthma, or
- Can do some, but not all, usual activities

-Or-

Peak flow: _____ to _____
 (50 to 79 percent of my best peak flow)

First Add: quick-relief medicine—and keep taking your GREEN ZONE medicine.
 _____ 2 or 4 puffs, every 20 minutes for up to 1 hour
(short-acting beta₂-agonist) Nebulizer, once

Second If your symptoms (and peak flow, if used) return to GREEN ZONE after 1 hour of above treatment:
 Continue monitoring to be sure you stay in the green zone.

-Or-
 If your symptoms (and peak flow, if used) do not return to GREEN ZONE after 1 hour of above treatment:
 Take: _____ 2 or 4 puffs or Nebulizer
(short-acting beta₂-agonist)
 Add: _____ mg per day For _____ (3–10) days
(oral steroid)
 Call the doctor before/ within _____ hours after taking the oral steroid.

RED ZONE

Medical Alert!

- Very short of breath, or
- Quick-relief medicines have not helped, or
- Cannot do usual activities, or
- Symptoms are same or got worse after 24 hours in Yellow Zone

-Or-

Peak flow: less than _____
 (50 percent of my best peak flow)

Take this medicine:
 _____ 4 or 6 puffs or Nebulizer
(short-acting beta₂-agonist)
 _____ mg
(oral steroid)

Then call your doctor NOW. Go to the hospital or call an ambulance if:
 ■ You are still in the red zone after 15 minutes AND
 ■ You have not reached your doctor.

DANGER SIGNS ■ Trouble walking and talking due to shortness of breath  ■ Take 4 or 6 puffs of your quick-relief medicine AND
 ■ Lips or fingernails are blue ■ Go to the hospital or call for an ambulance _____ NOW!
(phone)

See the reverse side for things you can do to avoid your asthma triggers.

How To Control Things That Make Your Asthma Worse

This guide suggests things you can do to avoid your asthma triggers. Put a check next to the triggers that you know make your asthma worse and ask your doctor to help you find out if you have other triggers as well. Then decide with your doctor what steps you will take.

Allergens

Animal Dander

Some people are allergic to the flakes of skin or dried saliva from animals with fur or feathers.

The best thing to do:

- Keep furry or feathered pets out of your home.

If you can't keep the pet outdoors, then:

- Keep the pet out of your bedroom and other sleeping areas at all times, and keep the door closed.
- Remove carpets and furniture covered with cloth from your home. If that is not possible, keep the pet away from fabric-covered furniture and carpets.

Dust Mites

Many people with asthma are allergic to dust mites. Dust mites are tiny bugs that are found in every home—in mattresses, pillows, carpets, upholstered furniture, bedcovers, clothes, stuffed toys, and fabric or other fabric-covered items.

Things that can help:

- Encase your mattress in a special dust-proof cover.
- Encase your pillow in a special dust-proof cover or wash the pillow each week in hot water. Water must be hotter than 130° F to kill the mites. Cold or warm water used with detergent and bleach can also be effective.
- Wash the sheets and blankets on your bed each week in hot water.
- Reduce indoor humidity to below 60 percent (ideally between 30–50 percent). Dehumidifiers or central air conditioners can do this.
- Try not to sleep or lie on cloth-covered cushions.
- Remove carpets from your bedroom and those laid on concrete, if you can.
- Keep stuffed toys out of the bed or wash the toys weekly in hot water or cooler water with detergent and bleach.

Cockroaches

Many people with asthma are allergic to the dried droppings and remains of cockroaches.

The best thing to do:

- Keep food and garbage in closed containers. Never leave food out.
- Use poison baits, powders, gels, or traps (for example, boric acid). You can also use traps.
- If a spray is used to kill roaches, stay out of the room until the odor goes away.

Indoor Mold

- Fix leaky faucets, pipes, or other sources of water that have mold around them.
- Clean moldy surfaces with a cleaner that has bleach in it.

Pollen and Outdoor Mold

What to do during your allergy season (when pollen or mold spore counts are high):

- Try to keep your windows closed.
- Stay indoors with windows closed from late morning to afternoon, if you can. Pollen and some mold spore counts are highest at that time.
- Ask your doctor whether you need to take or increase anti-inflammatory medicine before your allergy season starts.

Irritants

Tobacco Smoke

- If you smoke, ask your doctor for ways to help you quit. Ask family members to quit smoking, too.
- Do not allow smoking in your home or car.

Smoke, Strong Odors, and Sprays

- If possible, do not use a wood-burning stove, kerosene heater, or fireplace.
- Try to stay away from strong odors and sprays, such as perfume, talcum powder, hair spray, and paints.

Other things that bring on asthma symptoms in some people include:

Vacuum Cleaning

- Try to get someone else to vacuum for you once or twice a week, if you can. Stay out of rooms while they are being vacuumed and for a short while afterward.
- If you vacuum, use a dust mask (from a hardware store), a double-layered or microfilter vacuum cleaner bag, or a vacuum cleaner with a HEPA filter.

Other Things That Can Make Asthma Worse

- Sulfites in foods and beverages: Do not drink beer or wine or eat dried fruit, processed potatoes, or shrimp if they cause asthma symptoms.
- Cold air: Cover your nose and mouth with a scarf on cold or windy days.
- Other medicines: Tell your doctor about all the medicines you take. Include cold medicines, aspirin, vitamins and other supplements, and nonselective beta-blockers (including those in eye drops).



Técnica inalatória e dispositivos – rever na alta



▶ Câmaras expansoras + inaladores pressurizados (pMDI)

▶ Inaladores de pó seco (I ≥ 6 anos)



▶ Turbohaler

▶ Diskus

▶ Novolizer

▶ Aerolizer

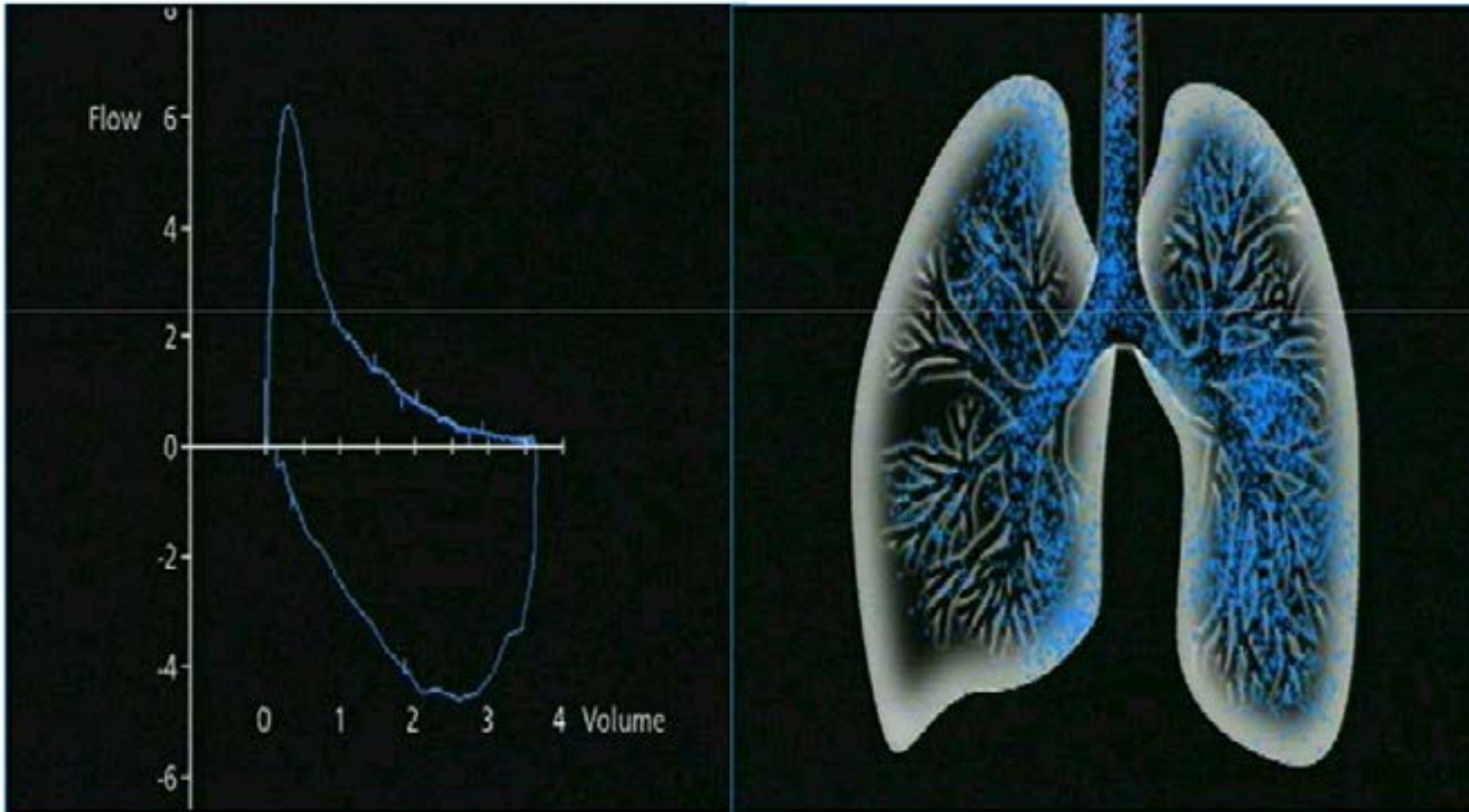
▶ Rotahaler

multidose

unidose



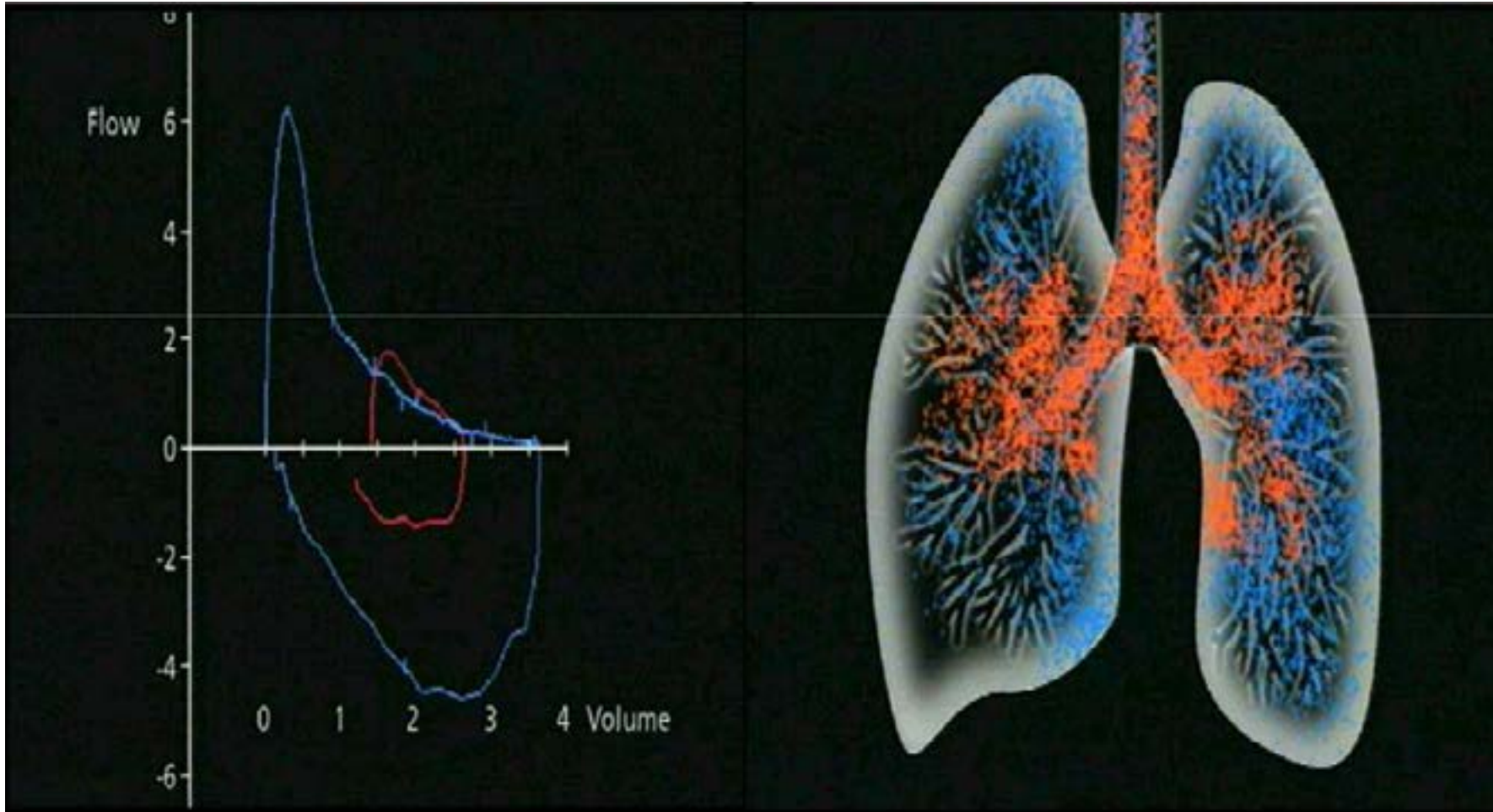
Inspiração Profunda --> Deposição **Periférica** das Moléculas



Varição do Fluxo Inspiratório no doente asmático

A variação do fluxo Inspiratório conduz a variações na deposição das moléculas

Inspiração Profunda --> Deposição **Central** das Moléculas



Variação do Fluxo Inspiratório no doente asmático

A variação do fluxo Inspiratório conduz a variações na deposição das moléculas

Desafios da Asma Pediátrica

- ▶ Reconhecimento de sinais e sintomas
 - ▶ Adesão terapêutica
 - Dispositivos
 - Capacidade de execução/Colaboração
 - ▶ Medos
 1. Dos broncodilatadores
 2. Dos corticoides

A ASMA NÃO DEVE SER UMA LIMITAÇÃO !



Referencias

- Leung DYM, Sampson HA, Geha R, Szefer SJ. *Pediatric Allergy, Principles and Practice*. 2nd ed. Elsevier Saunders; 2010
- Garcia JM. *Imunoterapia de las enfermedades alérgicas en el niño*. Martín Mateus MA. *Tratado de Alergología Pediátrica*. 2nd ed. Barcelona: Ergon; 2011
- Pinto JR, Almeida MM. *A Criança Asmática no Mundo da Alergia*. Lisboa: euromedice 2003
- Freitas MG. *Asma Brônquica na Prática Clínica*. Lidel, 2003
- Mahmoudi M. *Allergy and Asthma: practical Diagnosis and treatment*. 1st ed. USA: McGraw-Hill 2008
- Wark PAB, Gibson PG. Asthma exacerbations 3: Pathogenesis. *Thorax* 2006;61:909-15
- Taylor Dr , Bateman ED, Boulet L-P, Boushey HÁ, Busse WW, Casale TB et al. A new perspective on concepts of asthma severity and control. *Eur Respir J* 2008; 32: 545–554
- International consensus on (icon) pediatric asthma. *Allergy* 2012; 67: 976–997
- Lotvall et al. Asthma endotypes: A new approach to classification of disease entities within the asthma syndrome *J Allergy Clin Immunol* 2011;127:355-60
- Carlsen K-H , Hedlin G, Bush A. Childhood asthma in the Year of the Lung .*Eur Respir J* 2010; 36: 6–7
- Hedlin G, Bush A, Lødrup Carlsen C, Wennergren G, de Benedictis FM, Mele ´ne M et al. Problematic severe asthma in children, not one problem but many: a GA2LEN initiative. *Eur Respir J* 2010; 36: 196–201
- Bacharier BA et al. Diagnosis and Treatment of asthma in childhood: a PRACTALL Consensus Report. *Allergy* 2008; 63:5-34
- GINA under 5 2009. www.ginasthma.org
- GINA 2011. www.ginasthma.org
- Bousquet J et al. ARIA 2008. *Allergy* 2008;63 (Suppl 86):8-160
- Crise de Asma - Protocolo do Serviço de Urgência do HP-CHUC, 2004
- Abordagem e controlo da asma – NOC DGS nº 016/2011 de 27/09/2011 atualizada a 14/06/2012
- Pauwels R, O’Byrne PM. *Beta2-agonists in asthma treatment*. Marcel Dekker 1997
- Sharma GD. *Pediatric Asthma*. emedicine.medscape.com/article/1000997 updated Feb 7, 2012
- Chin ES. *Pediatric Reactive Airway Disease*. emedicine.medscape.com/article/800119 updated Dec 1, 2011
- Morris MJ. *Asthma*. emedicine.medscape.com/article/296301 updated Feb 2, 2012
- Del Giacco SR, Carlsen KH, Du Toit G. Allergy and sports in children. *Pediatr Allergy Immunol* 2012;23:11-20
- Strek ME. Difficult Asthma. *Poc Am Thorac Soc* 2006;3:116-23
- Brand PLP et al. Definition, Assessment and Treatment of Wheezing Disorders in Preschool Children: na evidence-based approach. *Eur Respir J* 2008;32:1096-110
- Mesquita S, Gomes E, Cunha L, Lopes I. Dispositivos para Terapêutica Inalatória na Criança. *Nascer e Cresce* 2004;12(2):121-6
- Ostrom MD. Outpatient Pharmacotherapy for Pediatric Asthma. *J Pediatr* 2006;148:108-14
- British National Formulary for Children 2009, BMJ (bnfc.org)
- Scarfone RJ. Acute asthma exacerbations in children: Emergency department management. UpToDate 2014
- Sawicki. G Acute asthma exacerbations in children: Home/office management and severity assessment. UpToDate 2014

TERAPÊUTICA INALATÓRIA EM PEDIATRIA

Sónia Lemos

2º CURSO DE FORMAÇÃO
PARA INTERNOS: 2013 - 2014



Terapêutica inalatória

Deposição de **medicamentos directamente no lúmen das vias aéreas**
Via de eleição para o tratamento de doenças respiratórias

Vantagens

- ▶ Início de acção mais rápido
- ▶ Menos efeitos secundários
- ▶ Utilização de doses mais baixas
- ▶ Maior duração de acção



Terapêutica inalatória

Medicamentos (líquidos ou sólidos) são transformados em
“aerossol”

Mistura de diminutas partículas líquidas ou sólidas num gás
(oxigénio, ar atmosférico ou propelente)

Requer:

1. Formulações que possam ser “aerossolizadas”
2. Sistemas geradores de aerossóis
3. Partículas de tamanho e massa adequados para deposição nas VA distais

Medicamentos disponíveis em aerossol

β2 agonistas curta duração de ação	β2 agonistas longa duração de ação	Anticolinérgicos	Corticosteróides	Outros
Salbutamol Terbutalina	Salmeterol Formoterol	Brometo de ipratropium	Budesonida Fluticasona Beclometasona Mometasona Flunisolida* Ciclesonida	Antibióticos AINE Mucolíticos

* Não existe em Portugal

Sistemas geradores de aerossol

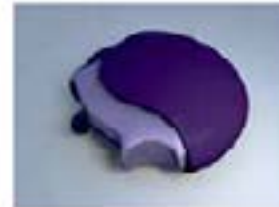
- ▶ Inaladores pressurizados dose calibrada



- ▶ Inalador pressurizado activado por respiração



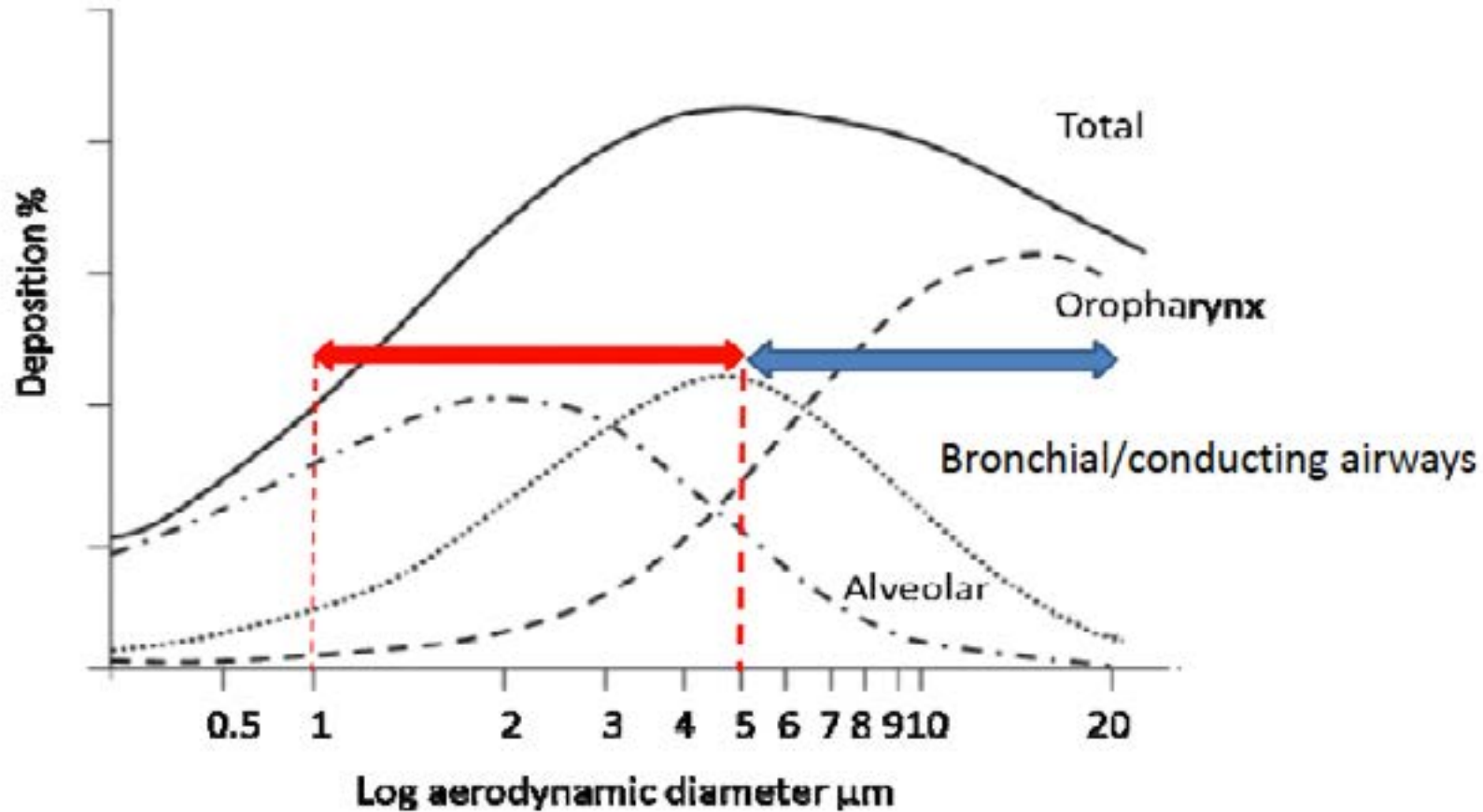
- ▶ Inaladores de pó seco



- ▶ Nebulizadores



Relação diâmetro das partículas e deposição pulmonar



Desejável -maximizar a deposição nos pulmões
-minimizar a deposição na orofaringe

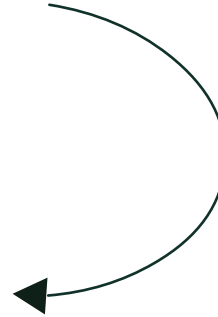
Dispositivos para terapêutica inalatória

Dispositivos geradores de aerossóis

- ▶ **pMDI** (pressurized metered-dose inhalers) = inalador pressurizado dose controlada
- ▶ **DPI** (Dry powder inhalers) = inalador de pó seco
- ▶ **BA pMDI** (Breath actuated pMDI) = pMDI activado pela respiração
- ▶ **Nebulizadores** (de jacto ou ultrassónicos)

Dispositivos acessórios de pMDI

- ▶ **Espaçadores**
- ▶ **Camaras de retenção (expansoras) valvuladas**
 - Com máscara
 - Com bocal
 - Com bocal e máscara



Dispositivos para terapêutica inalatória

- ▶ Diferentes dispositivos requerem diferente técnica inalatória
- ▶ Nem todos os dispositivos são adequados para todas as idades
- ▶ Depende da competência de cada doente
- ▶ Não devem ser misturados diferentes tipos de dispositivos no mesmo doente (risco de confusão da técnica)

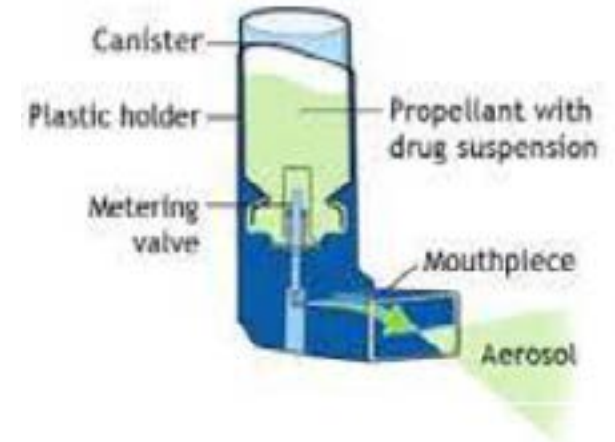
Inalador pressurizado dose controlada (pMDI)

Suspensão/solução de medicamento num gás (propelente)

Propelente - ~~HFA~~ (hidrofluoroalcano)

~~CFC~~ (clorofluorcarbono)

Válvula liberta dose fixa, pré-determinada de medicamento envolvido no propelente



Inalador pressurizado (pMDI)

Após disparo:

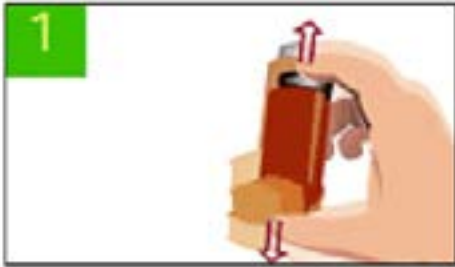
Partículas libertadas c/ 10-40 μm de diâmetro e **velocidade de 100Km/h**



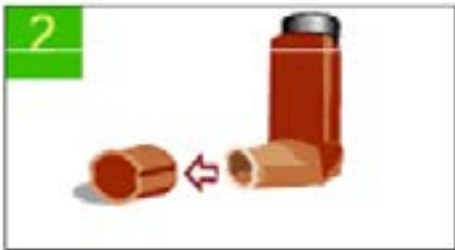
O tempo e a distancia reduzem tamanho e velocidade das partículas

Inalador pressurizado (pMDI)

Técnica correta



Agitar (não necessário com HFA pMDIs)



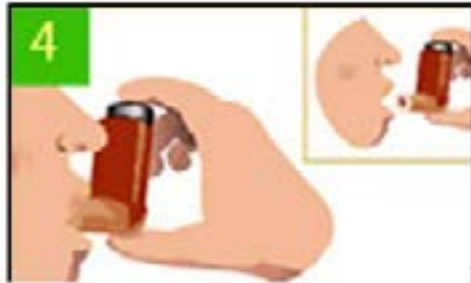
Retirar a tampa



Expirar ao máximo (para longe do inalador)

Inalador pressurizado (pMDI)

Técnica correta



Colocar inalador na vertical, na boca, entre os dentes e fechar a boca em torno dele



Começar a inspirar lentamente .
Pressionar a parte superior do inalador 1x
Continuar **inspirar lenta e profundamente** durante 5 a 10 seg



Retirar o inalador
Suspenda a respiração por cerca de 10 segundos

Inalador pressurizado (pMDI)

Erros da técnica

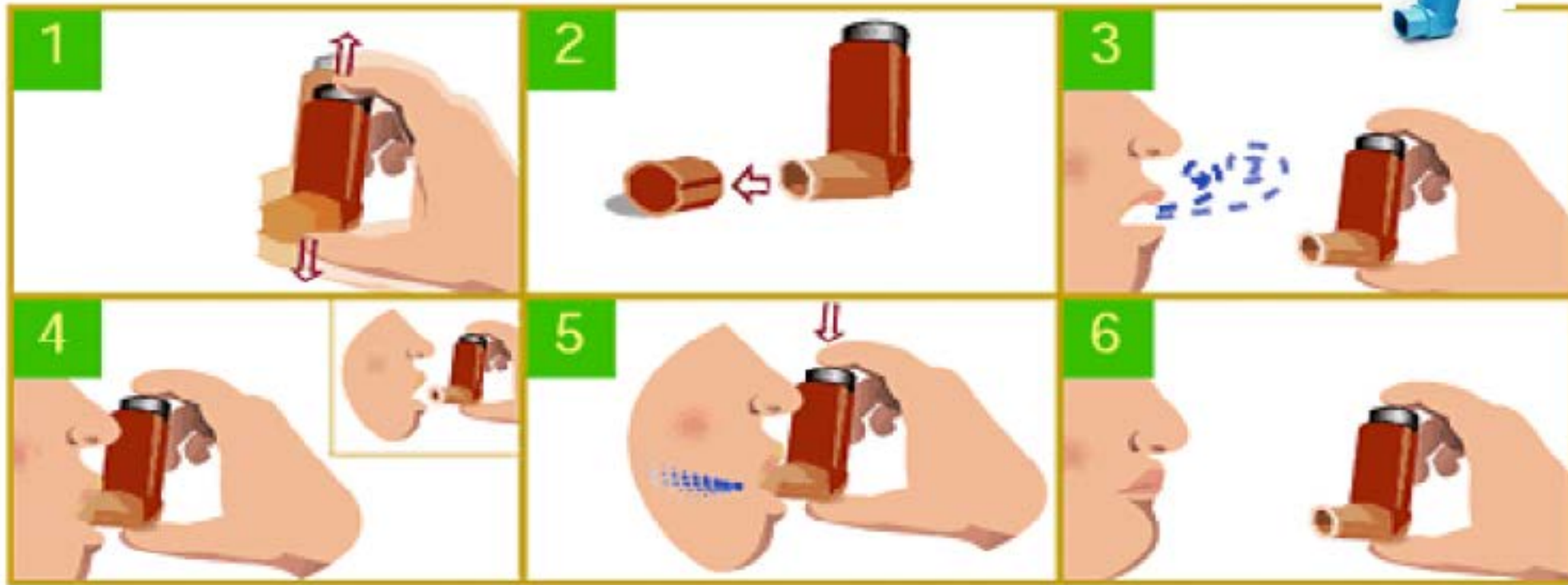
Fases da manobra	%
Não retirar a tampa	0-5
Não colocar na vertical (L)	0-10
Não expirar antes	30-66
Não colocar inalador na boca	6-16
Não activar inalador quando inicia inspiração	10-68
Não continuar a inspirar	26-58
Não conter respiração	24-77

Inspiração

- demasiado rápida/lenta
- pouco profunda
- pelo nariz (e não pela boca)

Inalador pressurizado (pMDI)

técnica correcta:



Mesmo com técnica inalatória correcta:
Só 40 a 50% da dose emitida atinge o pulmão

Inalador pressurizado (pMDI)

Vantagens

- ▶ Portáteis
- ▶ Relativamente baratos
- ▶ Multidose (até 200)

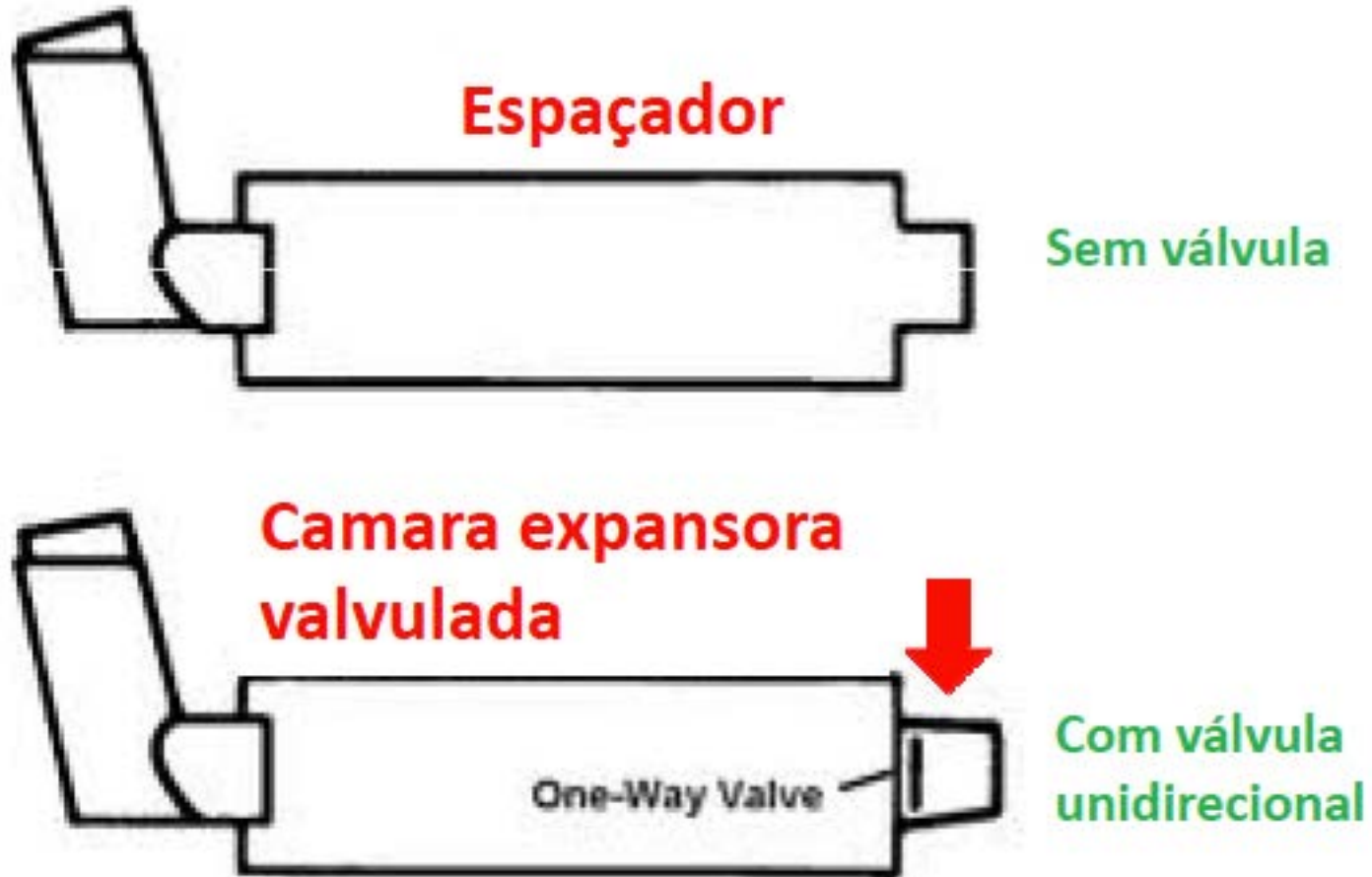


Desvantagens

- ▶ Técnica difícil
 - **Necessária coordenação mão pulmão**
- ▶ **Impraticável em idades < 10-12 anos**
- ▶ Elevada deposição orofaríngea **!** CI
- ▶ Podem possuir etanol
- ▶ Contribuem para aquecimento global

Dispositivos acessórios de pMDI

Complementos interpostos entre o pMDI e a boca



Dispositivos acessórios de pMDI

Espaçador

- ▶ Simple tubo que é colocado entre o bocal do pMDI e a boca.
- ▶ Cria "espaço" entre a boca e o medicamento.



- ▶ Este espaço – permite ↓ a velocidade e o tamanho das partículas.
- ▶ Aumenta deposição pulmonar e reduz deposição orofaríngea
- ▶ Não elimina totalmente necessidade de coordenação mão -pulmão

Dispositivos acessórios de pMDI

Cameras expansoras valvuladas

- ▶ **Câmara expansora valvulada** - tipo de espaçador que **inclui válvula** unidirecional
- ▶ Faz mais do que proporcionar "espaço" entre a boca e o medicamento.
- ▶ **A válvula unidirecional: retém o medicamento até à inalação impede expirar para dentro do tubo.**
- ▶ "Espaço"- melhora deposição pulmonar e reduz a orofaríngea
- ▶ Válvula - elimina problemas de coordenação
- ▶ Facilita a administração do fármaco



Cameras expansoras valvuladas

Função do "espaço"

- ▶ Diminui a velocidade do aerossol



- ▶ Mais tempo para evaporação de propelente



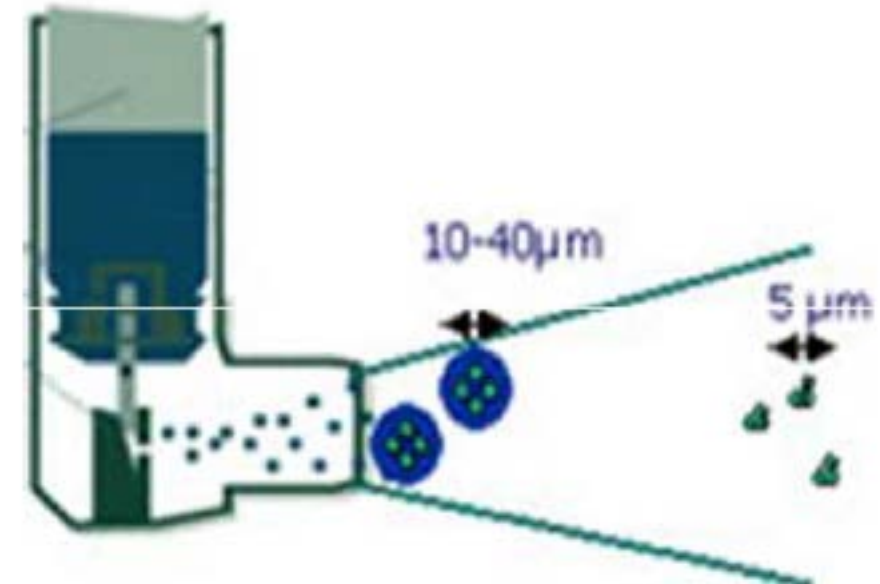
- ▶ Redução tamanho das partículas



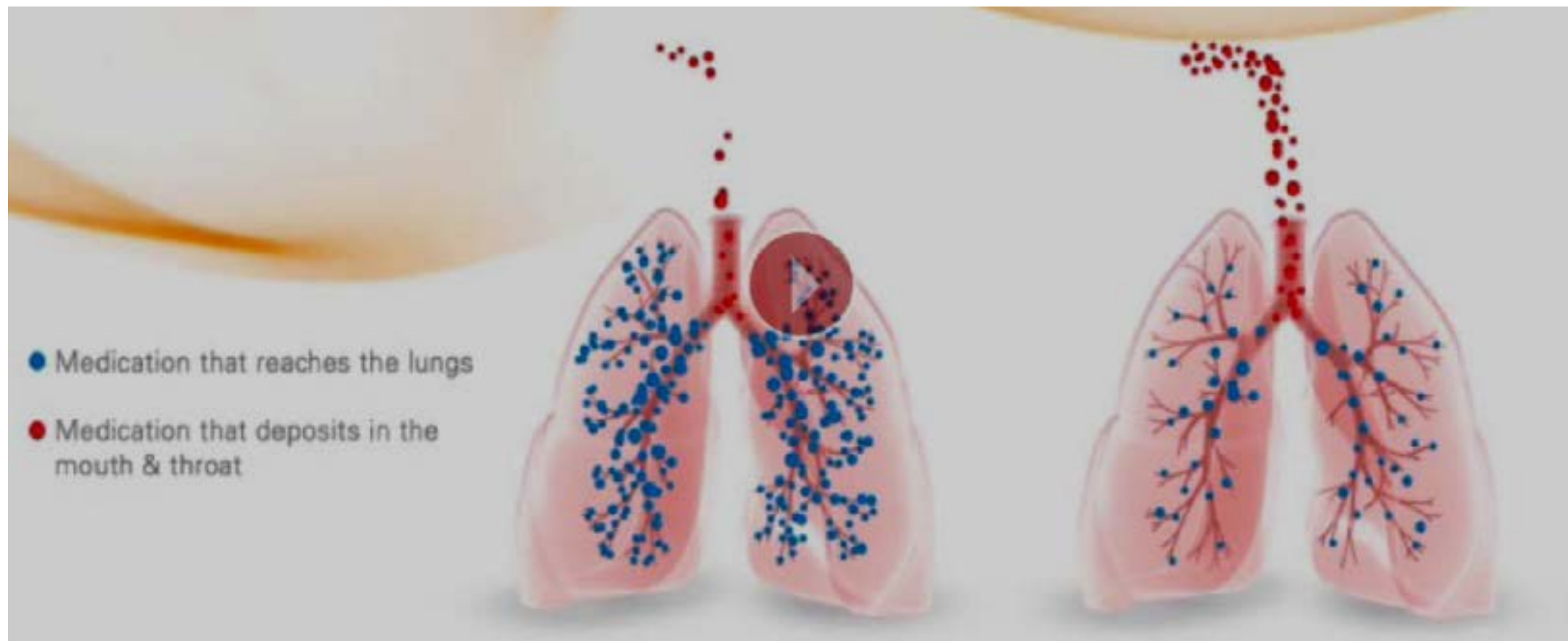
- ▶ Menor deposição orofaríngea



- ▶ Maior deposição pulmonar



Vantagens da CE valvulada



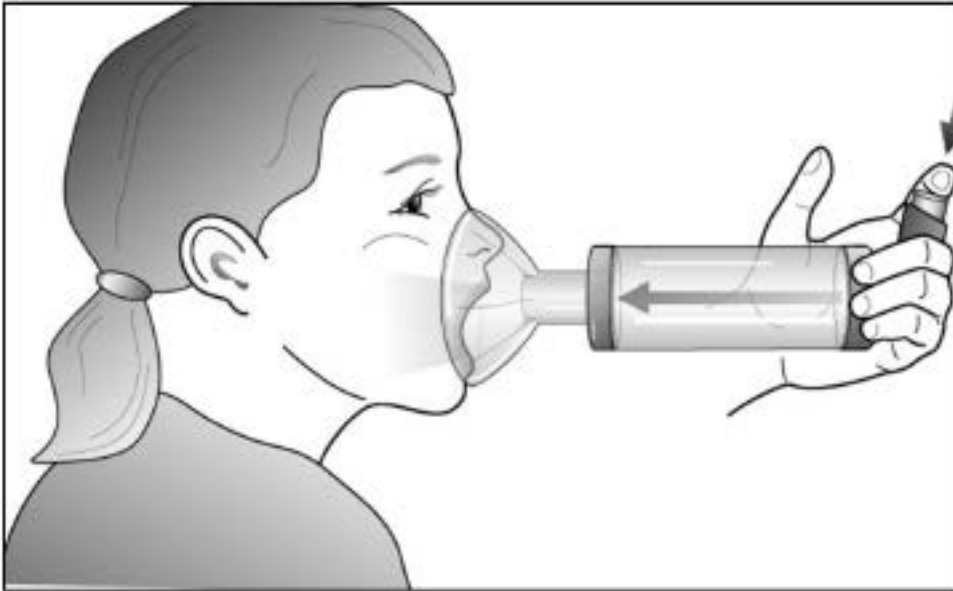
pMDI+ CE

pMDi

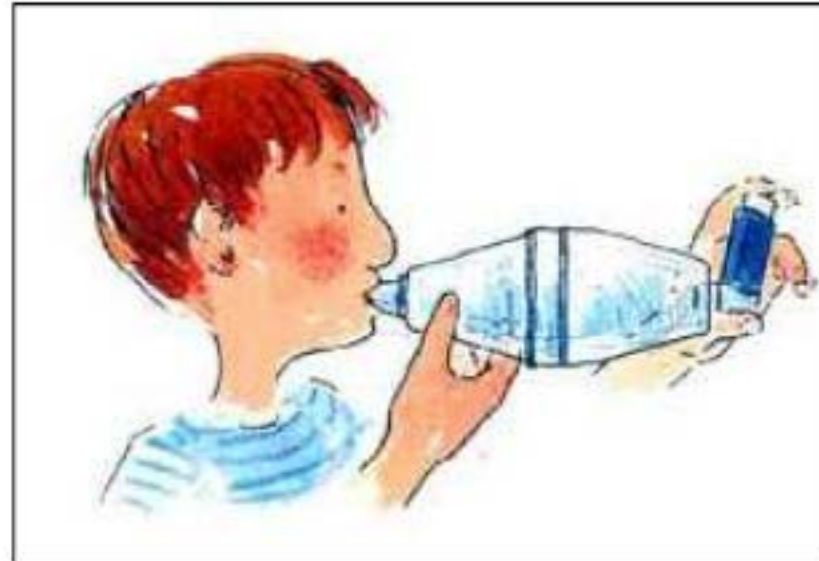
Camaras expansoras valvuladas

- ▶ Em material acrílico, silicone ou metálicas
- ▶ Universais ou desenvolvidas pelas empresas para os seus pMDI
- ▶ Diversos tamanhos
- ▶ Diversas formas
- ▶ Com máscara ou bocal

Com máscara facial



Com bocal



Tipos de camaras expansoras valvuladas

TABLE 6 Characteristics of commonly used spacers

Spacer [#]	Type	Valved	Anti-static
Aerochamber Plus®	Small volume	Yes	No
Aerochamber Max®	Small volume	Yes	Yes
Optichamber® (Breathatec® in Australia)	Small volume	Yes	No
Vortex®	Small volume	Yes	Yes
Volumatic®	Large volume	Yes	No
Babyhaler®	Large volume	Yes	No

Camaras expansoras c/máscara facial

Crianças com <4-5 anos



Aerochamber



Itinhaler (100% silicone)



Tips-haler

Tamanhos da máscara facial

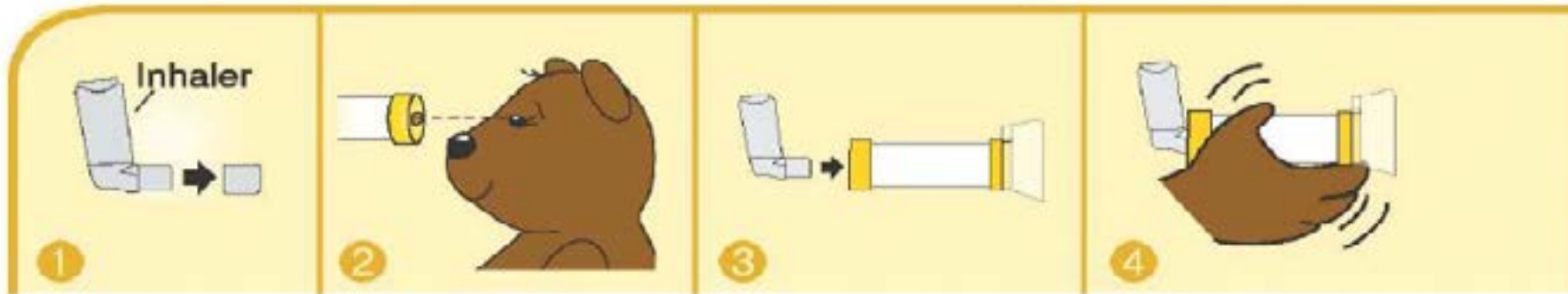


O tamanho da máscara deve ser adaptado à face, abrangendo o nariz e a boca.

pMDI + CE com máscara facial

Crianças com <4-5 anos

Técnica correta



Remover a tampa do inalador, (agitar) e encaixar na extremidade da CE (L)

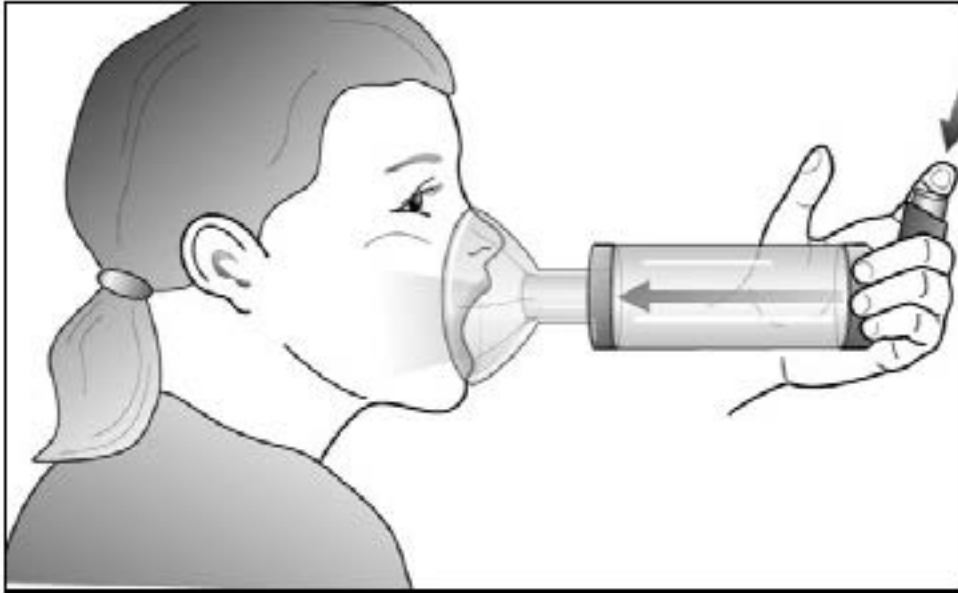


Pressionar inalador 1X

Manter CE na horizontal 10 segundos (5-6 ciclos respiratórios)

Cameras expansoras valvuladas

Com máscara facial



pMDI + CE valvulada com máscara facial
Crianças <4-5 anos

Com bocal



pMDI + CE valvulada com bocal
Crianças >4-5 anos

Logo que possível passar para CE valvulada com bocal

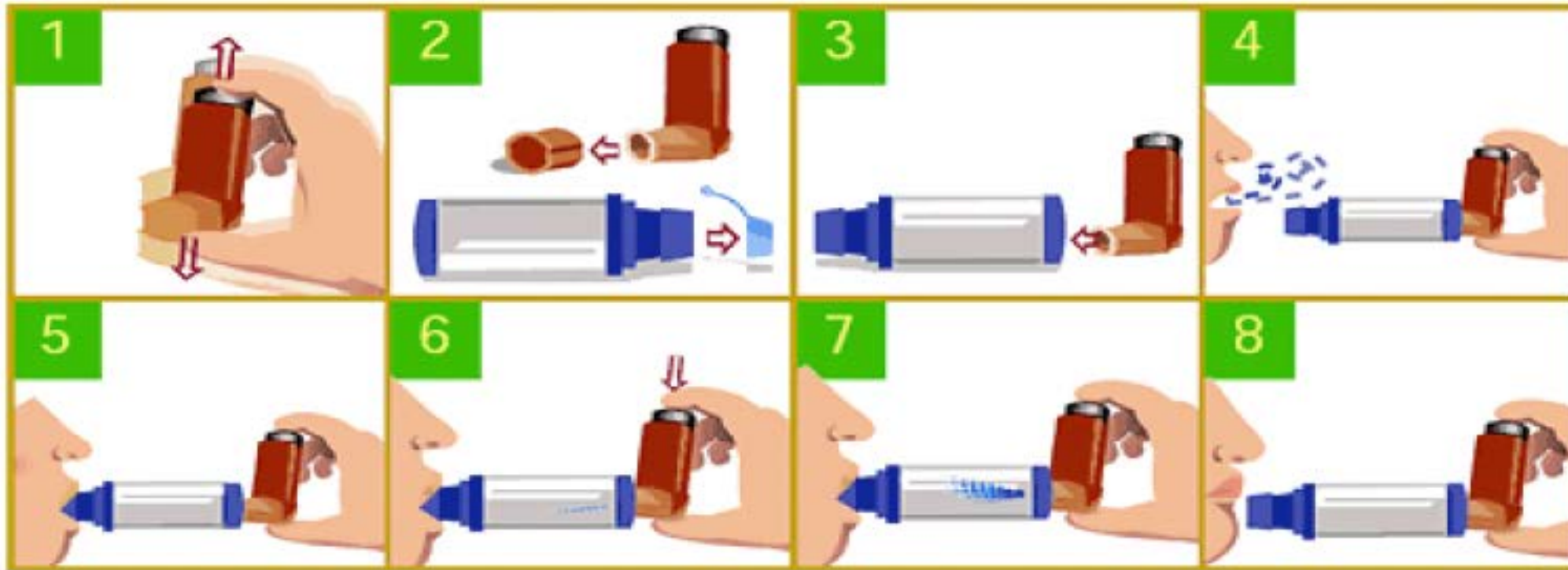
Camaras expansoras com bocal

Crianças com > 4-5 anos



pMDI + CE com bocal

Técnica correta



1, 2, 3 – agitar, retirar tampa do pMDI e da CE e encaixar os dois, com pMDI em L

4-Expirar muito bem

5 Introduzir o bocal da CE entre os lábios, bem ajustado

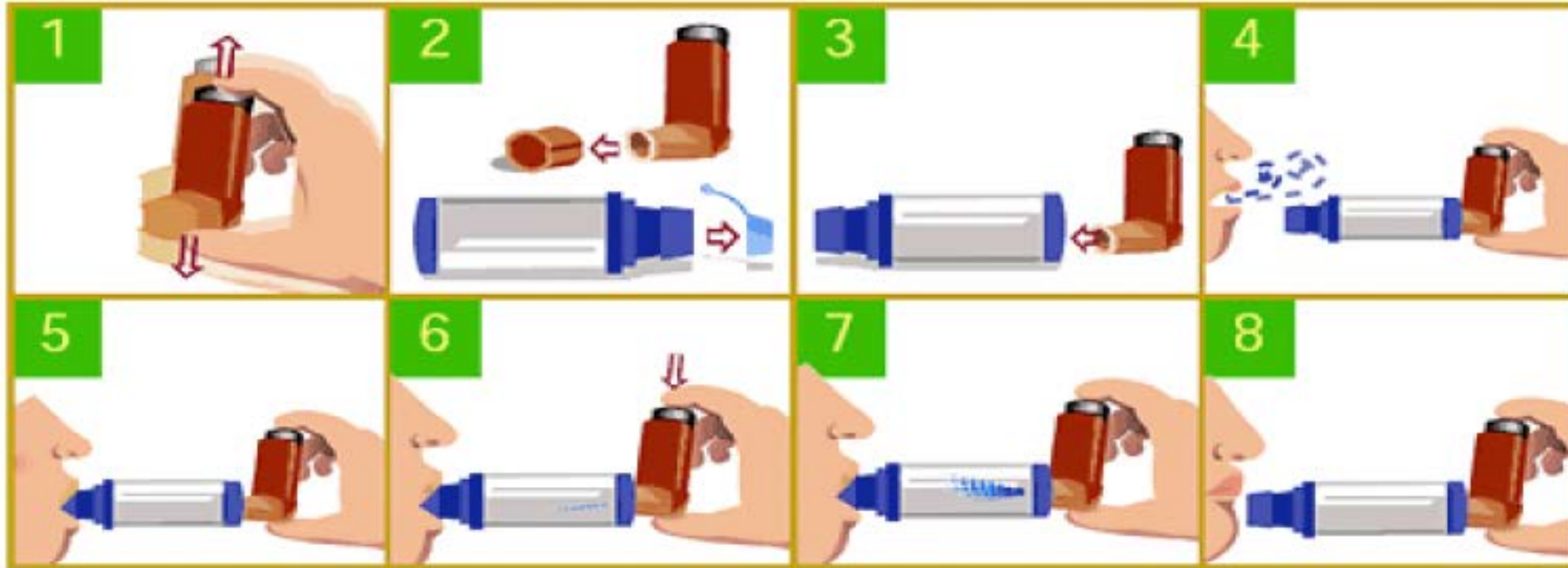
6-Pressionar 1x pMDI

7- **Inspirar lenta e profundamente**

8- **Conter a respiração durante 5 a 10 segundos**

pMDI + CE com bucal

Técnica correta



- ▶ Se não consegue conter respiração:
- ▶ **Dispara 1x pMDI e faz 5 a 6 ciclos em volume corrente**, mantendo sempre o bucal entre os lábios
- ▶ Se necessário repetir, esperar 30 a 60 segundos e repetir os mesmos passos

pMDI + camaras expansoras valvuladas (c/bocal ou máscara facial)

Vantagens

1. Elimina problemas de coordenação
2. Facilita administração fármaco
3. Reduz deposição orofaríngea
4. Melhora deposição pulmonar
5. Útil nas exacerbações

Desvantagens

- Caras
- Efeito electrostático
- Menos portáteis



Inaladores de pó seco - DPI

Crianças > 5 anos

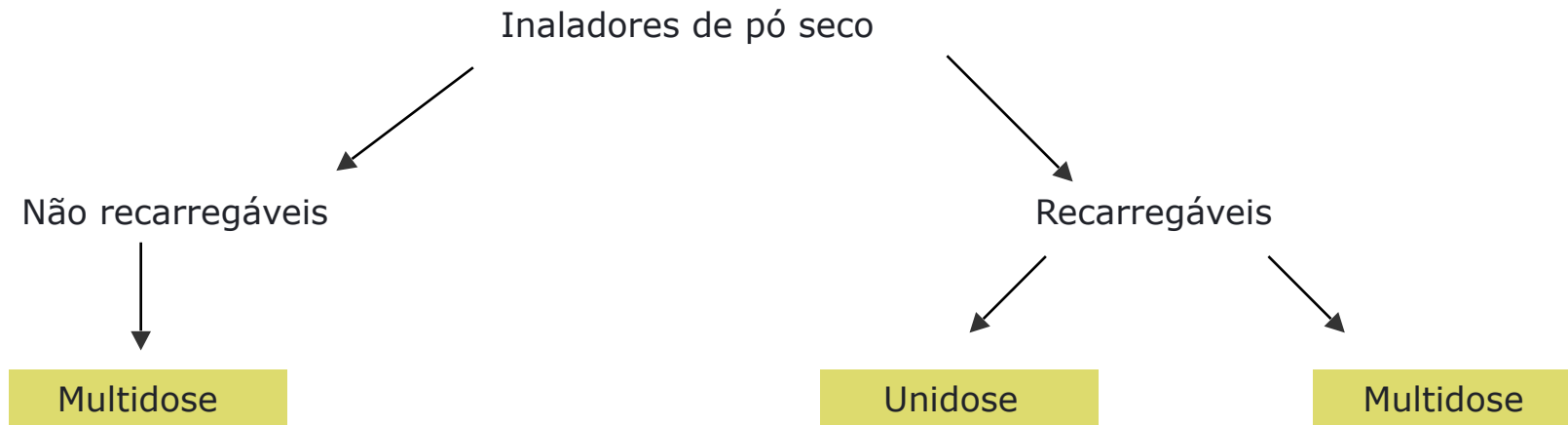
1. Dispositivos em que a medicação se encontra em forma de pó
2. Aerossol acionado pela inspiração do doente
3. Não necessita coordenação mão-pulmão
4. Necessário fluxo inspiratório moderado
5. A inalação deve ser **rápida e com força** para desagregar o pó

Diskus



Inaladores de pó seco - DPI

Crianças >4-5 anos



Inaladores de pó seco DPI

Turbohaler



1- Desenroscar e remover a tampa e segurar na vertical

2 -Rodar a base colorida para dta e depois para esq, ou vice-versa até ouvir clique

3- Expirar até ao máximo

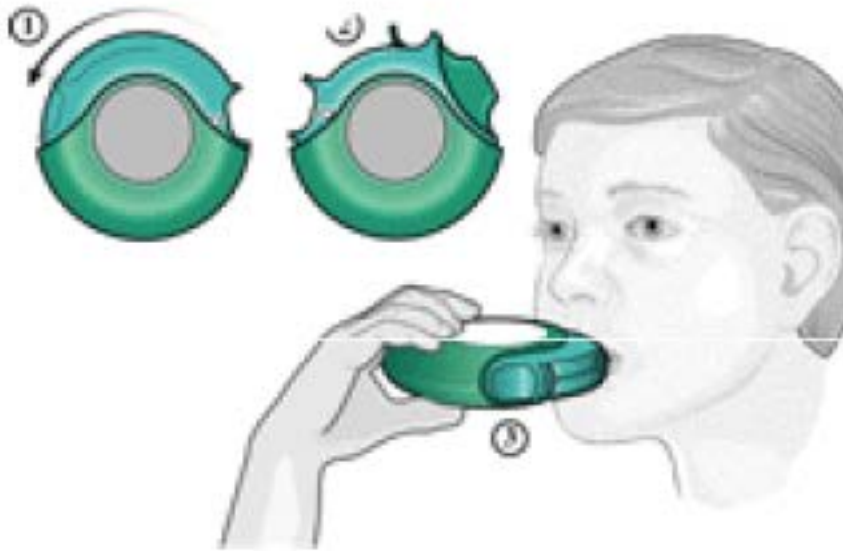
4 /5 -Colocar o bocal entre os lábios e inspirar (aspirar) com força e profundamente

6- Retirar o inalador e conter a respiração durante 5 a 10 segundos

7- Se tiver que repetir, esperar 30 a 60 segundos.

Inaladores de pó seco PDI

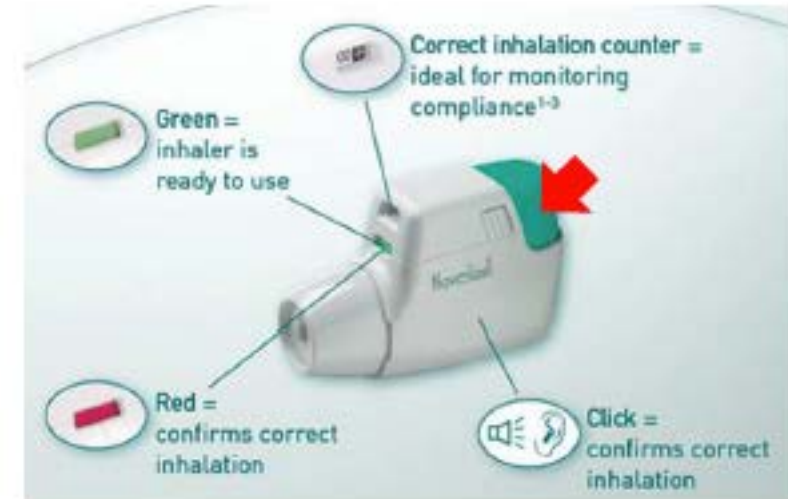
Diskus



- ▶ Colocar dispositivo com a concavidade para cima e deslizar a tampa
- ▶ Premir patilha de abertura até ouvir um clique
- ▶ Colocar dispositivo na horizontal
- ▶ Expirar
- ▶ Iniciar a inspiração

Inaladores de pó seco - DPI

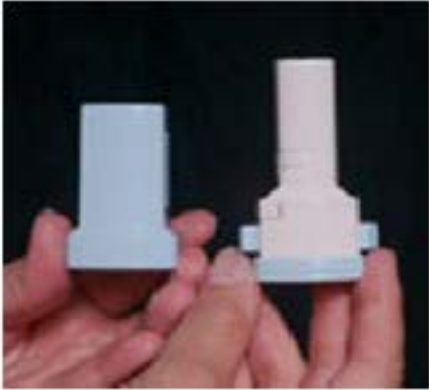
Novolizer



- ▶ Remover tampa
- ▶ Pressionar botão colorido
- ▶ Ouve-se um click e a janela muda de vermelho para verde (dose fica disponível)
- ▶ Soltar o botão
- ▶ Iniciar inspiração

Inaladores de pó seco - DPI

Aerolizer



- ▶ Remover tampa
- ▶ Rodar a peça bucal no sentido contrario aos ponteiros do relógio
- ▶ Colocar capsula no interior do dispositivo
- ▶ Fechar, rodando a peça no sentido oposto
- ▶ Premir os botões laterais para perfurar a capsula
- ▶ Expirar
- ▶ Iniciar inspiração
- ▶ **Abrir dispositivo- retirar capsula se vazio, repetir inalação se tiver conteúdo**

Inalador de pó seco - DPI



Vantagens

- ▶ Portáteis
- ▶ Desnecessário coordenação
- ▶ Não contem propelentes

Desvantagens

- ▶ Requer um fluxo inspiratório
- ▶ Pode não ser apropriado crises muito graves
- ▶ Elevada deposição orofaríngea

Inalador pressurizado / inalador pó

pMDI

- ▶ Expirar até CRF (esvaziar bem os pulmões)
- ▶ **Inalação lenta** (5-10 seg)
- ▶ Inalação profunda
- ▶ Conter respiração (5-10 seg)
facilita a deposição



DPI

- ▶ Expirar até CRF (esvaziar bem os pulmões)
- ▶ **Inalação forte**: rápida
- ▶ Inalação profunda
- ▶ Conter respiração (5-10 seg)
facilita deposição

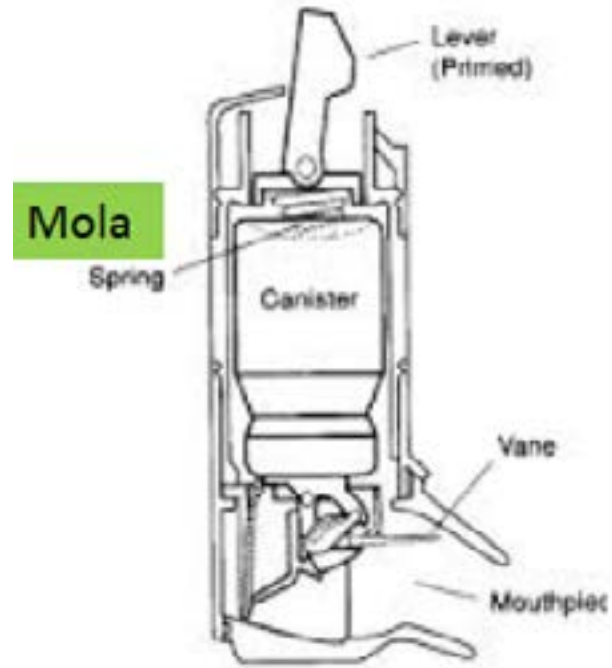


Inaladores pressurizados activados por respiração

Crianças \geq 5-6 anos

- ▶ Inaladores pressurizados dosimetrados
- ▶ Activados pelo fluxo inspiratório no início da inspiração (como nos inaladores de pó seco)

Autohaler



Inalação lenta e profunda como nos pMDI

Dispensa coordenação mão – pulmão (como nos DPI)

Inaladores pressurizados activados por respiração

Vantagens

- ▶ Portáteis
- ▶ Multidose
- ▶ Dispensam coordenação mão – pulmão
- ▶ Dispensam CE valvuladas



Desvantagens

- ▶ Propelente
- ▶ Elevada deposição orofaríngea (CI)
- ▶ Disparo assusta e interrompe a inspiração



Inalador pressurizado/inalador pó

Quando substituir?



Ao agitar, o som do exsclador engana!



... Se não tem contador de doses



Inaladores pressurizados activados por respiração

pMDI

- ▶ Lavar aplicador plástico semanalmente
- ▶ Usar água morna e detergente suave
- ▶ Não colocar reservatório na água
- ▶ Secar ao ar livre
- ▶ Não expôr ao calor



DPI

- ▶ Limpar com pano seco o bocal
- ▶ NUNCA usar água



Armazenar com a tampa, em local seco (evitar humidade)

Manutenção

Cameras expansoras



1. **Desmonte** as peças

2. Coloque-as de molho em água **morna c/ detergente** durante 15 minutos.

3. Enxague em água limpa

4. Agite para remover o excesso de água. Não esfregue para secar

5. Deixe secar em ar ambiente em posição vertical

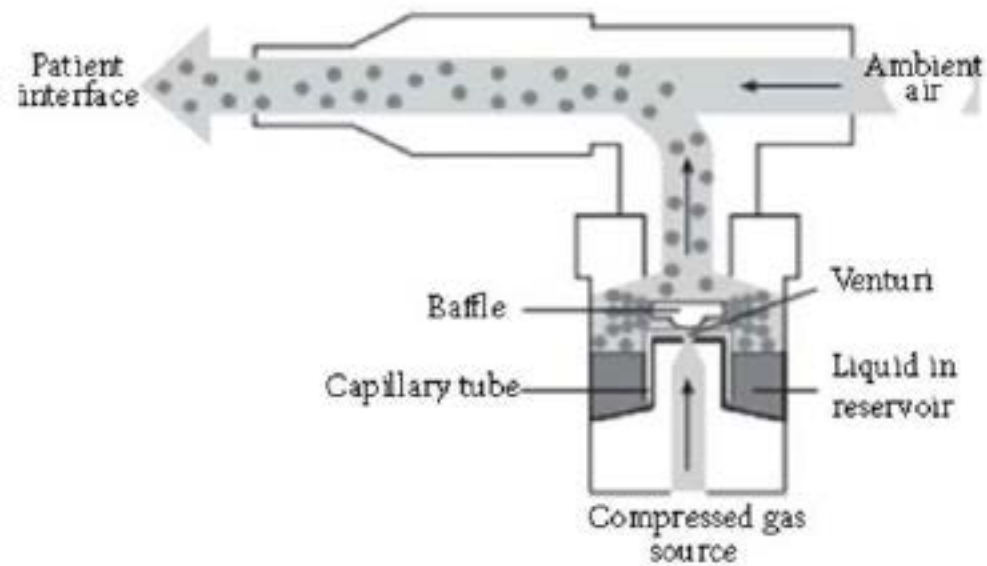
6. Junte as peças quando estiverem completamente secas

Nebulizadores

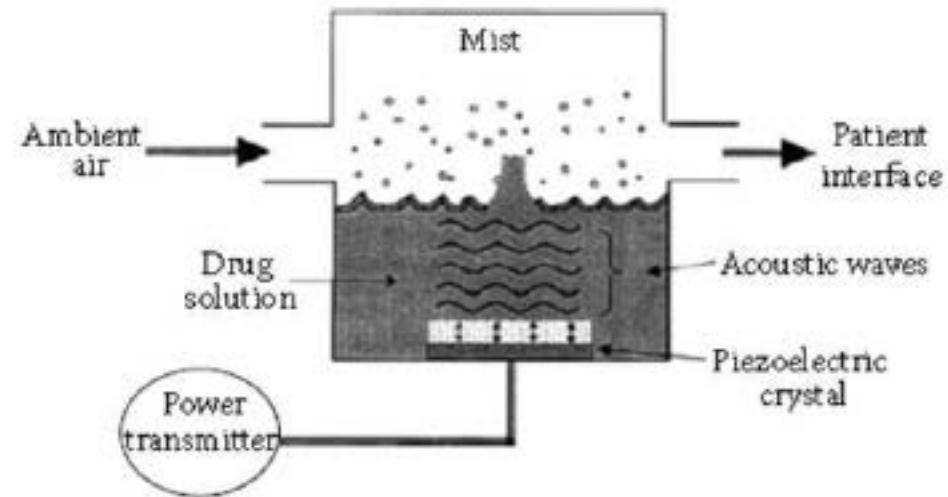
Ar comprimido ou O₂

- De jato ou ultrassônicos
- Com máscara ou com bocal

Jato ou pneumáticos



Ultrassónico



Nebulizadores

Vantagens

- ▶ Fácil administração
- ▶ Todas as idades
- ▶ Grandes volumes
- ▶ Tratamento demorado
- ▶ Volumosos
- ▶ Electricidade
- ▶ Manutenção

Desvantagens

- ▶ Sem CFC 's
- ▶ Soluções e suspensões
- ▶ Crises graves asma
- ▶ Desinfecção
- ▶ Contaminação
- ▶ Custos aluguer



Evidence-Based Child Health

A Cochrane Review Journal

www.evidence-basedchildhealth.com



2006

PLAIN LANGUAGE SUMMARY

Spacers (holding chambers) can be as effective as nebulisers for delivering β 2-agonist drugs to relieve acute asthma.



Holding chambers (spacers) versus nebulisers for beta-agonist treatment of acute asthma

Editorial Group: [Cochrane Airways Group](#)

Published Online: 13 SEP 2013

MAIN RESULTS: This review includes a total of 897 children and 729 adults in 39 trials. Thirty-three trials were conducted in the emergency room and equivalent community settings, and six trials were on inpatients with acute asthma (207 children and 28 adults). The method of delivery of beta(2)-agonist did not show a significant difference in hospital admission rates. In adults, the risk ratio (RR) of admission for spacer versus nebuliser was 0.94 (95% CI 0.61 to 1.43). The risk ratio for children was 0.71 (95% CI 0.47 to 1.08, moderate quality evidence). In children, length of stay in the emergency department was significantly shorter when the spacer was used. The mean duration in the emergency department for children given nebulised treatment was 103 minutes, and for children given treatment via spacers 33 minutes less (95% CI -43 to -24 minutes, moderate quality evidence). Length of stay in the emergency department for adults was similar for the two delivery methods. Peak flow and forced expiratory volume were also similar for the two delivery methods. Pulse rate was lower for spacer in children, mean difference -5% baseline (95% CI -8% to -2%, moderate quality evidence), as was the risk of developing tremor (RR 0.64, 95% CI 0.44 to 0.95, moderate quality evidence)

AUTHORS' CONCLUSIONS: Nebuliser delivery produced outcomes that were not significantly better than metered-dose inhalers delivered by spacer in adults or children, in trials where treatments were repeated and titrated to the response of the participant. Spacers may have some advantages compared to nebulisers for children with acute asthma.

Dispositivos para terapêutica inalatória – que escolher ?

Idade	Preferência	Alternativa
< 4 anos	pMDI + CE c/ máscara facial	Nebulizador com máscara
4 a 6 anos	pMDI + CE c/bocal	Nebulizador com máscara
> 6 anos	DPI pMDI activado por respiração pMDI + CE c/ bocal	Nebulizador com bocal

O EXAME OBJETIVO EM REUMATOLOGIA PEDIÁTRICA

Paula Estanqueiro

As crianças têm articulações

As doenças reumáticas atingem em particular o sistema musculoesquelético, mas podem afetar diferentes órgãos e sistemas



As crianças têm reumatismo

A prevalência das Artrites Idiopáticas Juvenis é de 20 a 80 por 100 000 (**1:1000 crianças terá alguma forma de artrite**)

Exame objetivo Reumatologia Pediátrica

Idade
Desenvolvimento

Criança despida
Ambiente

Exame geral

Sistema muscu-
loesquelético

Marcha
Membros superiores
Membros inferiores
Coluna e sacroilíacas
Temporomandibulares

Exame objetivo Reumatologia Pediátrica

- ▶ Estado geral, sinais vitais
- ▶ Crescimento, desenvolvimento
- ▶ Avaliação de todos os sistemas: respiratório, circulatório, digestivo, neurológico, ...

- ▶ Exame musculoesquelético
- ▶ Pele
- ▶ Olho

- ▶ **Avaliação da dor e capacidade funcional**

Exame musculoesquelético

Exame musculoesquelético

Inspeção

- Marcha, claudicação
- Postura antiálgica
- Simetria
- Tumefação
- Flexo
- Amiotrofia, dismetria
- Eritema
- Deformidade

Palpação

- Dor
- Calor
- Derrame
- Nódulos
- Quistos

Mobilidade articular

Definição de artrite

ARTRITE ≠ ARTRALGIA



ARTRITE = tumefação articular
ou **2** dos seguintes:

- Limitação da mobilidade
- Dor
- Calor
- (Rubor)



Que articulações podem estar envolvidas?

- ▶ **Qualquer** articulação
- ▶ Monoartrite (1) → várias (> 40 articulações)
- ▶ Joelho - articulação +++ afectada
- ▶ Oligoartrite (≤ 4)
- ▶ Poliartrite (> 5)

Exame articular

- ▶ Um exame cuidadoso e sistematizado é essencial, permitindo detetar envolvimento articular assintomático
- ▶ Tem de ser oportunista e muitas vezes executado como uma brincadeira, de modo a criar empatia e evitando provocar dor
- ▶ Num doente com suspeita de doença reumática deve fazer-se sempre um exame "top-to-toe"

Exame articular - algumas regras

- ▶ Observar todas as articulações – mesmo as indolores

“It is common in examining arthritic children to discover significantly **reduced range of motion**, especially in the wrists, elbows, and hips, even the child has no complaints referable to those areas”.

Exame articular - algumas regras

- ▶ Observar todas as articulações – mesmo as indolores
- ▶ Explorar articulações e zonas acima e abaixo das queixas

Explorar articulações supra e infra-jacentes

Dor e claudicação intermitente do MID desde os 2 A

5 A - dor à mobilização” do joelho direito + claudicação matinal

Rx JD – “discreta irregularidade do contorno do núcleo epifisário distal do fémur, ...”

Destrução da epífise femoral + alteração da metáfise + alargamento do acetábulo com grandes irregularidades

Exame articular - algumas regras

- ▶ Observar todas as articulações – mesmo as indolores
- ▶ Explorar articulações e zonas acima e abaixo das queixas
- ▶ Comparar sempre com o lado oposto

Exame articular - algumas regras

- ▶ Observar todas as articulações – mesmo as indolores
- ▶ Explorar articulações e zonas acima e abaixo das queixas
- ▶ Comparar sempre com o lado oposto
- ▶ Observar marcha (claudicação) e posturas antiálgicas

Exame articular - algumas regras

- ▶ Observar todas as articulações – mesmo as indolores
- ▶ Explorar articulações e zonas acima e abaixo das queixas
- ▶ Comparar sempre com o lado oposto
- ▶ Observar marcha (claudicação) e posturas antiálgicas
- ▶ Explorar as enteses

Enteses

Enteses - local de inserção de ligamentos, tendões e fâscias e cápsula no osso

São locais metabolicamente muito ativos

Entesite = inflamação de entese



"hallmark of the spndyloarthropathies"

Exame articular - algumas regras

- ▶ Observar todas as articulações – mesmo as indolores
- ▶ Explorar articulações e zonas acima e abaixo das queixas
- ▶ Comparar sempre com o lado oposto
- ▶ Observar marcha (claudicação) e posturas antiálgicas
- ▶ Explorar as enteses
- ▶ Amiotrofias e dismetrias (sinais de cronicidade)

Exame articular - algumas regras

- ▶ Observar todas as articulações – mesmo as indolores
- ▶ Explorar articulações e zonas acima e abaixo das queixas
- ▶ Comparar sempre com o lado oposto
- ▶ Observar marcha (claudicação) e posturas antiálgicas
- ▶ Explorar as enteses
- ▶ Amiotrofias e dismetrias (sinais de cronicidade)
- ▶ Avaliar a força muscular

Avaliação da força muscular

- ▶ Sentar e levantar de uma cadeira
- ▶ Sentar e levantar do chão
- ▶ Subir para a marquesa
- ▶ Elevar os membros inferiores ou sustentar os superiores
- ▶ Apanhar objetos no chão

Exame articular

Membro inferior



Rotação interna



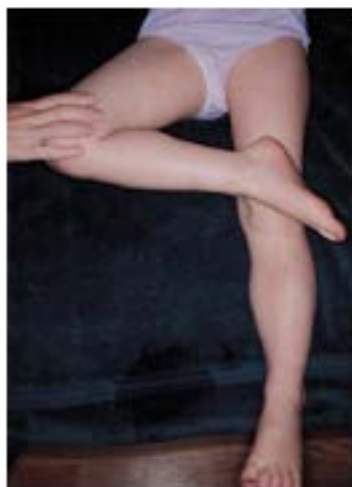
Abdução



Galeazzi



"Rolling"



Fabre



Drehman

Membro inferior

Anca - Rolling:



AIJ poliarticular FR neg.

Membro inferior

Manobra do V
rotação interna da anca em decúbito dorsal
→ dor e limitação



Sacro-ilíacas Manobra de FABER

Decúbito dorsal, com anca em:

Flexão (ligeira)

Abdução → tornozelo sobre joelho

Rotação **e**xterna



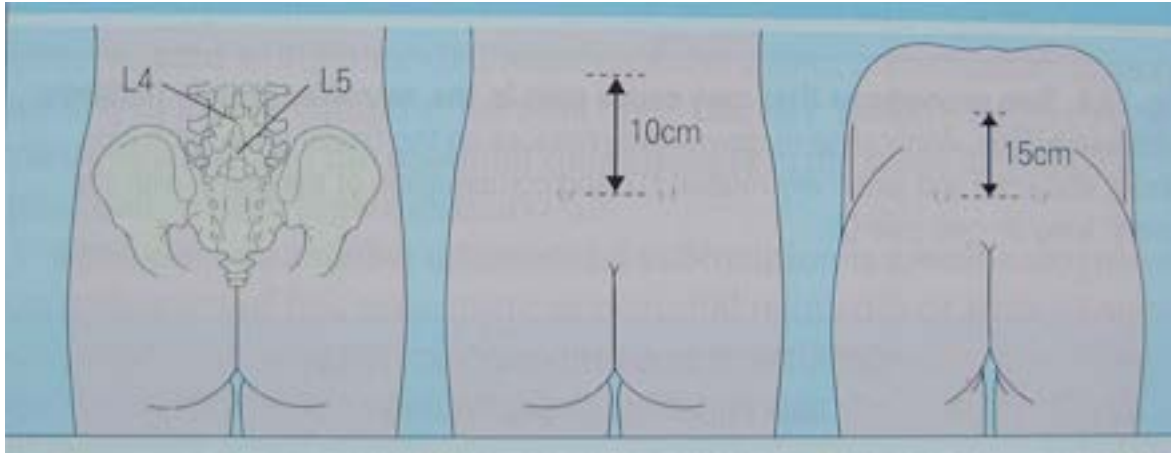
Ligeira pressão no joelho flectido



Dor na sacro-ilíaca ipsilateral



Coluna dorso-lombar:



Retificação da coluna lombar

Schober: ≤ 4 cm

Força muscular

Graus de força muscular

- 0 - Ausência de contração
- 1 - Leve contração insuficiente para produzir movimento
- 2 - Movimento apenas no plano horizontal (\emptyset gravidade)
- 3 - Movimento contra a gravidade (testando a amplitude total do movimento)
- 4 - Movimento contra resistência ligeira a moderada
- 5 - Força normal

Exantemas e enantemas

AIJ sistémica



Lupus Eritematoso Sistémico



Dermatomiosite Juvenil



Exantema heliotrópico (violáceo) sobre as pálpebras, com ou sem edema periorbitário

Dermatomiosite Juvenil



Pápulas de Gottron sobre as superf. extensoras das peq articulações das mãos





2 dias após suspender cefaclor (D11)

Rash + febre + poliartrite



Outras manifestações clínicas

Serosites



Febre D13 + 2 episódios de exantema transitório

Rigidez nuca com LCR normal

Peritonite

Serosites

AIJ sist



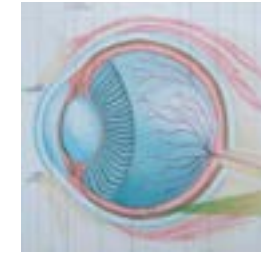
Taquicardia 160/min
MV ↓↓ dta

LES + SAF



"Pneumonia" arrastada (D20)
Trombose venosa profunda ilíaca dta

Uveíte



Na AIJ a uveite geralmente é crónica e assintomática (o olho não tem hiperémia!)

pGALS - *Paediatric Gait, Arms, Legs and Spine*

- ▶ Foi desenvolvido para permitir uma rápida avaliação ME no exame de rotina das crianças
- ▶ Avaliação de todas as articulações mesmo as “assintomáticas”

- ▶ Realizar quando se suspeita de doença inflamatória articular

pGALS - *Paediatric Gait, Arms, Legs and Spine*

- ▶ Criança com claudicação
- ▶ Rigidez articular ou alteração da função
- ▶ Atraso ou regressão nas etapas motoras
- ▶ Criança com doença crónica com manif. musculoesqueléticas (DII)
- ▶ Criança “desajeitada” na ausência de doença neurológica

pGALS - *Paediatric Gait, Arms, Legs and Spine*

- ▶ Identifica alterações articulares
- ▶ Fácil de aprender e realizar (2 - 3 min)

Questões iniciais:

- ▶ Tens alguma dor ou dificuldade em **mover os teus braços, pernas ou coluna?**
- ▶ Quando te vestes, és capaz de fazê-lo sozinho sem ajuda?
- ▶ Consegues subir e descer escadas sem dificuldade?

pGALS

- ▶ Identifica alterações articulares
- ▶ Fácil de aprender e realizar (2 - 3 min)

Questões iniciais:

- ▶ Tens alguma dor ou dificuldade em **mover os teus braços, pernas ou coluna?**
- ▶ Quando te vestes, és capaz de fazê-lo sozinho sem ajuda?
- ▶ Consegues subir e descer escadas sem dificuldade?

pGALS

GAIT



A



B

ARMS



C



D



E



F



G



H



I



J

pGALS

LEGS



K



L



M

SPINE



N



O



P



Q

ACONSELHAMENTO GENÉTICO

Fabiana Ramos

2º CURSO DE FORMAÇÃO
PARA INTERNOS: 2013 - 2014



Aconselhamento genético

O aconselhamento genético é um processo através do qual um indivíduo doente ou em risco para uma doença hereditária é informado da natureza e consequências da mesma, da possibilidade de desenvolvê-la ou transmiti-la, das opções para o seu manuseamento ou para um planejamento familiar, tendo em vista preveni-la ou tratá-la precocemente.

Segundo a Lei nº 12/2005,
todo teste de heterozigotia/portador só pode ser pedido
por geneticista em consulta de AG e após a maioridade

Por que realizar um Aconselhamento Genético?

- ▶ Para estabelecer as causas de doenças nas famílias
- ▶ Muitos casais optam por não mais ter filhos por risco de recorrência de uma doença/problema
- ▶ Por que nem tudo que é congénito é hereditário
 - Deformidades
- ▶ Para permitir um planeamento familiar de melhor qualidade numa atual e/ou futuras gerações
 - Defeito tubo neural x suplementação ácido fólico
- ▶ Para ajudar a ultrapassar “tensões” na gravidez às vezes decorrentes de sentimento de culpa

Quais os Objetivos?

- ▶ Ajudar o paciente e seus familiares a:
 - ▶ Compreender os fatos médicos incluindo curso provável da doença e conduta disponível
 - ▶ Avaliar o padrão de hereditariedade da doença em causa
 - ▶ Compreender as alternativas para lidar com a recorrência
 - ▶ Escolher a opção mais apropriada para a evolução da gestação, de acordo com suas metas de planejamento familiar, padrões éticos, morais, religiosos, socioeconômicos
 - ▶ Adaptar-se, da melhor maneira possível, ao nascimento e à vida de um membro da família que terá uma doença genética

Aconselhamento genético

- ▶ O Aconselhamento genético pode ser
 - ▶ pré-concepcional
 - ▶ na gravidez
 - ▶ Após abortamento ou IMG
 - ▶ ao nascimento
 - ▶ na infância
 - ▶ na idade adulta

Decisão deve ser amadurecida,
sem o stress adicional de uma
gestação em curso

Indicações ou Principais Motivos

- ▶ Malformações Congénitas
- ▶ Doenças Hereditárias
- ▶ Défice intelectual de causa inexplicada
- ▶ Idade Materna Avançada
- ▶ Exposição a teratogénos
- ▶ Consanguinidade
- ▶ Infertilidade
- ▶ Abortamento de repetição

Aconselhamento genético

- ▶ O aconselhamento genético é tanto mais orientado quanto mais preciso é o diagnóstico etiológico.
- ▶ O diagnóstico etiológico depende de muitos fatores:
 - ▶ Heredograma com 3 gerações
 - ▶ História pré, peri e pós natal
 - ▶ História familiar
 - ▶ Exame físico exaustivo
 - ▶ Observar familiares sempre que necessário
 - ▶ Exames complementares de diagnóstico efetuados
 - ▶ Estudo anatomopatológico
 - ▶ Registos precisos no processo, nomeadamente fotográficos

Que diagnóstico?

- ▶ Diagnóstico específico
 - ▶ Prognóstico
 - ▶ Informação clínica útil para a família
 - ▶ Opções terapêuticas
 - ▶ Risco de recorrência
 - ▶ Possibilidades de opções reprodutivas para o indivíduo ou para a família

Por quê um diagnóstico etiológico?

- ▶ Benefícios para o doente
 - ▶ Abstenção de exames desnecessários
 - ▶ Possibilidade de tratamento
 - ▶ Acompanhamento apropriado
 - ▶ Vigilância das complicações associadas
 - ▶ Protocolos
 - ▶ Planejamento educativo

Por quê um diagnóstico etiológico?

- ▶ Benefícios para a família
 - ▶ Conhecimento do prognóstico a curto e a longo prazo
 - ▶ Acesso a acompanhamento e apoio institucional
 - ▶ Possibilidade de contacto com outras famílias em situação similar
 - ▶ Planeamento familiar

Aconselhamento genético

Opções reprodutivas perante o risco de ter um filho com uma doença genética grave

- ▶ Decidir não ter mais filhos
- ▶ Adoção
- ▶ Inseminação com gâmeta de dador
- ▶ Aceitar “correr” o risco
- ▶ Não havendo possibilidade de DPN
- ▶ Mesmo havendo possibilidade de DPN
- ▶ Diagnóstico Pré-natal (ecográfico, citogenético, molecular, bioquímico ou outro)
- ▶ Diagnóstico Pré-implantação

Aconselhamento genético

- ▶ Desmistificar conceitos comuns na população
 - ▶ Ausência de outros familiares afetados significa que a doença não é herdada
 - Verdadeiro ou Falso?
 - ▶ Se o risco de recorrência é de 1 em 4 e o primeiro filho é afetado os outros serão saudáveis
 - Verdadeiro ou Falso?
 - ▶ Confusão entre risco de ser portador e de ser afetado
 - ▶ Alterações físicas e emocionais são causa de anomalia fetal
 - Verdadeiro ou Falso?

Aconselhamento genético

- ▶ Cromossomopatia
- ▶ Hereditariedade mendeliana
- ▶ Hereditariedade não mendeliana

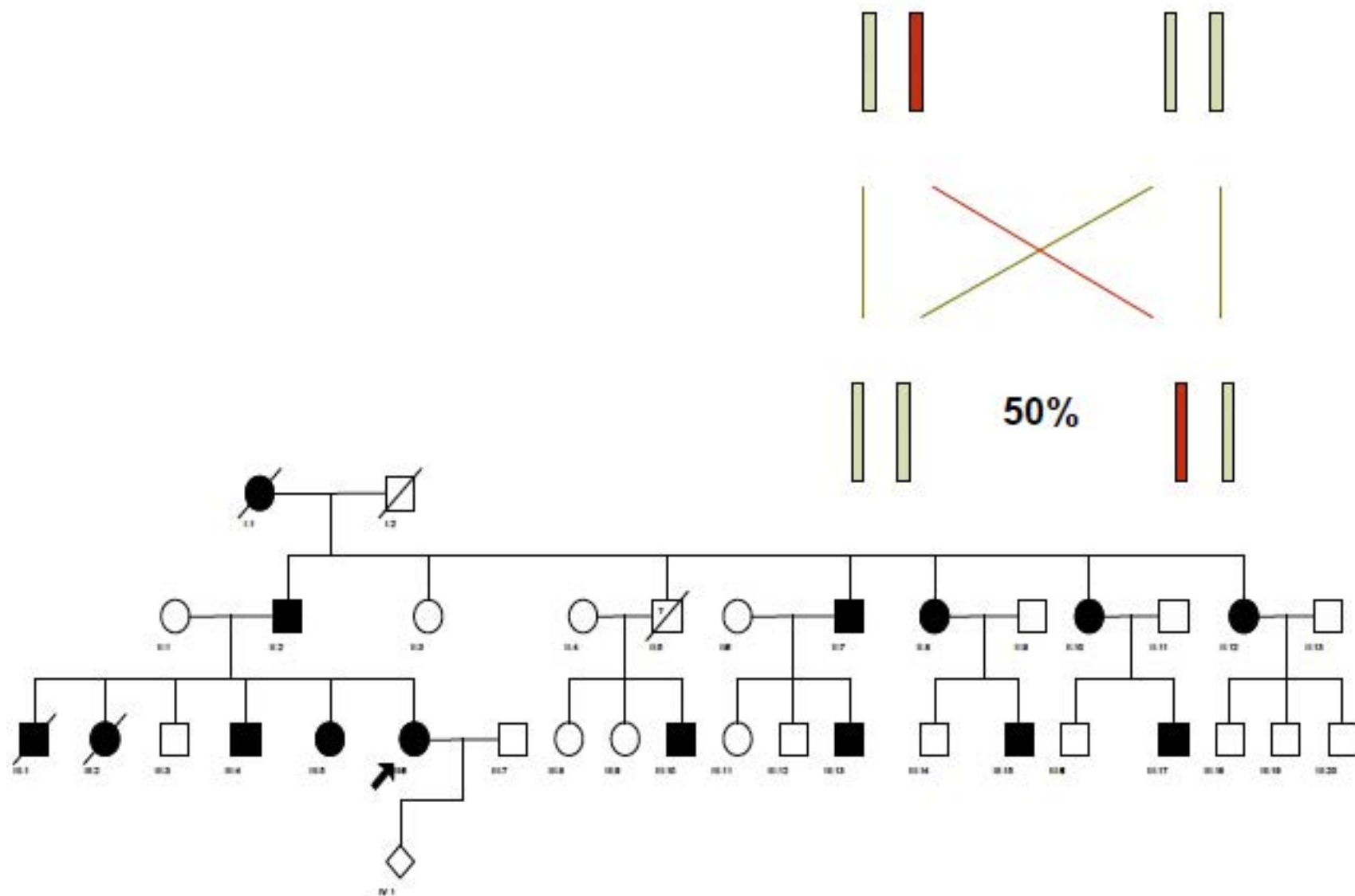
Aconselhamento genético

- ▶ Cromossomopatia
 - ▶ Numérica
 - ▶ Estrutural
 - Equilibrada x desequilibrada
 - Herdadas x *de novo*

Hereditariedade autossômica dominante

- ▶ Indivíduos afetados são heterozigóticos
- ▶ Risco de transmissão da doença aos descendentes de 50%
- ▶ Mutação de novo – Progenitores com alelos normais (risco inferior a 1%)
- ▶ Mosaïcismo gonadal – presença de mutação na linha germinativa e a sua ausência nas células somáticas
- ▶ Penetrância incompleta ou de expressividade variável
- ▶ Antecipação – a expressão clínica de um gene mutado agrava-se e/ou manifesta-se mais precocemente de geração em geração

Hereditariedade autossômica dominante



Hereditariedade autossômica dominante

Neurofibromatose tipo I
Penetrância completa
Expressividade Variável



RR?



Hereditariedade autossômica dominante



Acondroplasia
Penetrância completa
>a mutações de novo

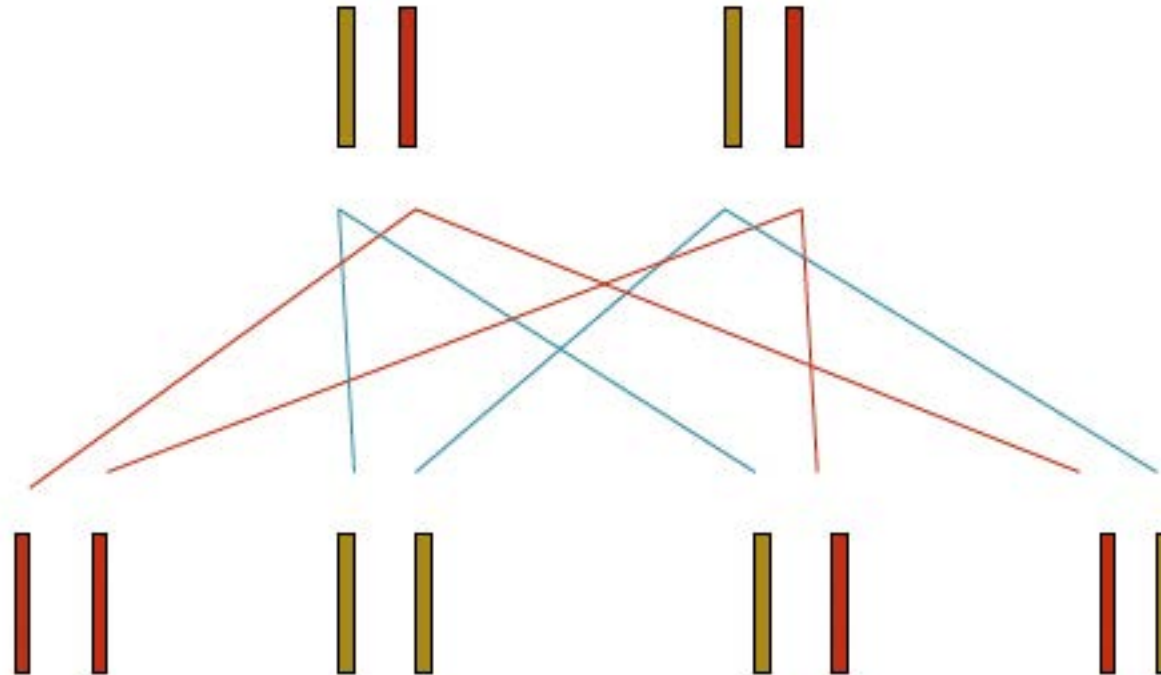


RR?

Hereditariedade autossômica recessiva

- ▶ Genes mutados só se manifestam em homozigotia
- ▶ Ambos os alelos são afetados igualmente
- ▶ A doença só ocorre numa geração
- ▶ A consanguinidade é um fator de risco
- ▶ O primeiro caso na família (homozigoto) permite identificar a heterozigotia dos pais (um alelo normal e um alelo mutado)
- ▶ Risco de recorrência em irmãos do doente é de 25%

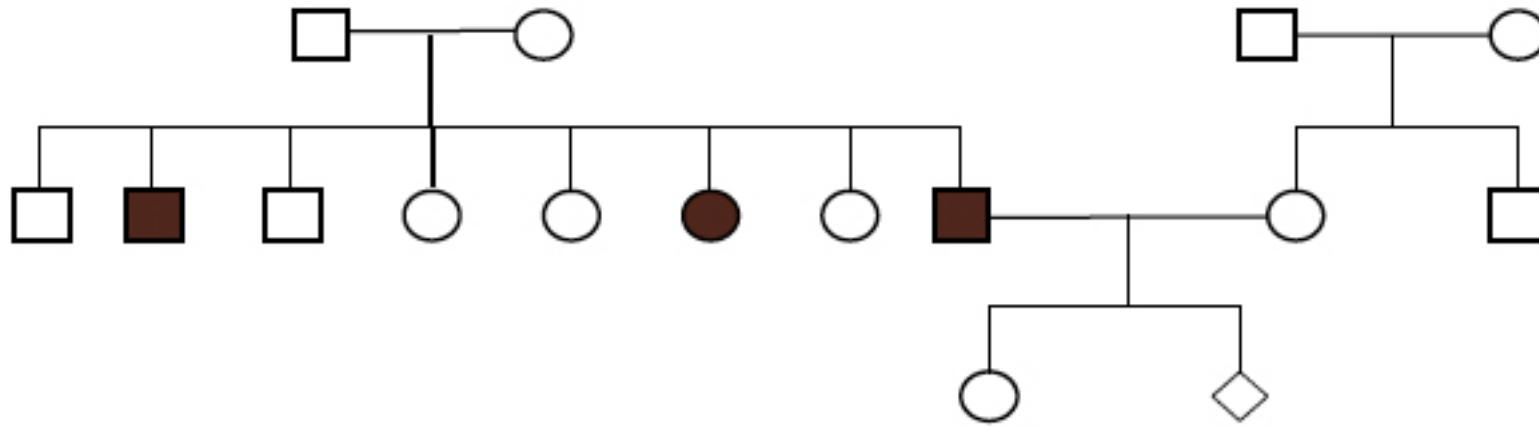
Hereditariedade autossômica recessiva



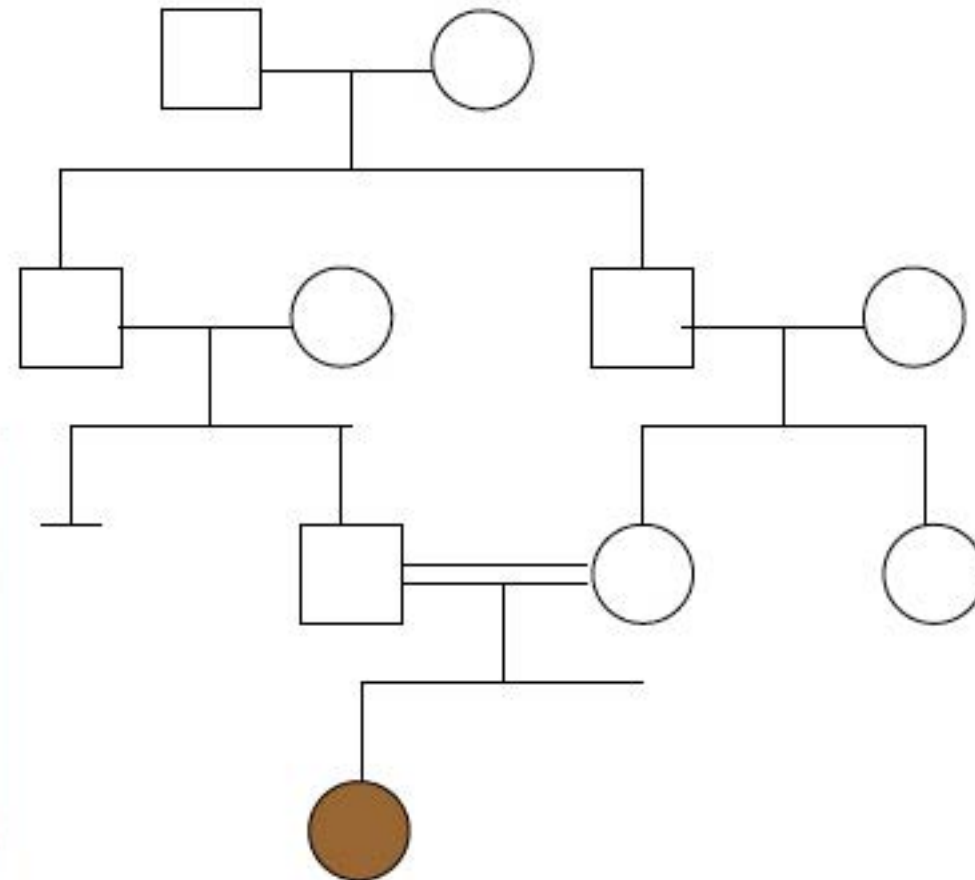
25% afetados

2/3 dos saudáveis serão portadores

Hereditariedade autossômica recessiva



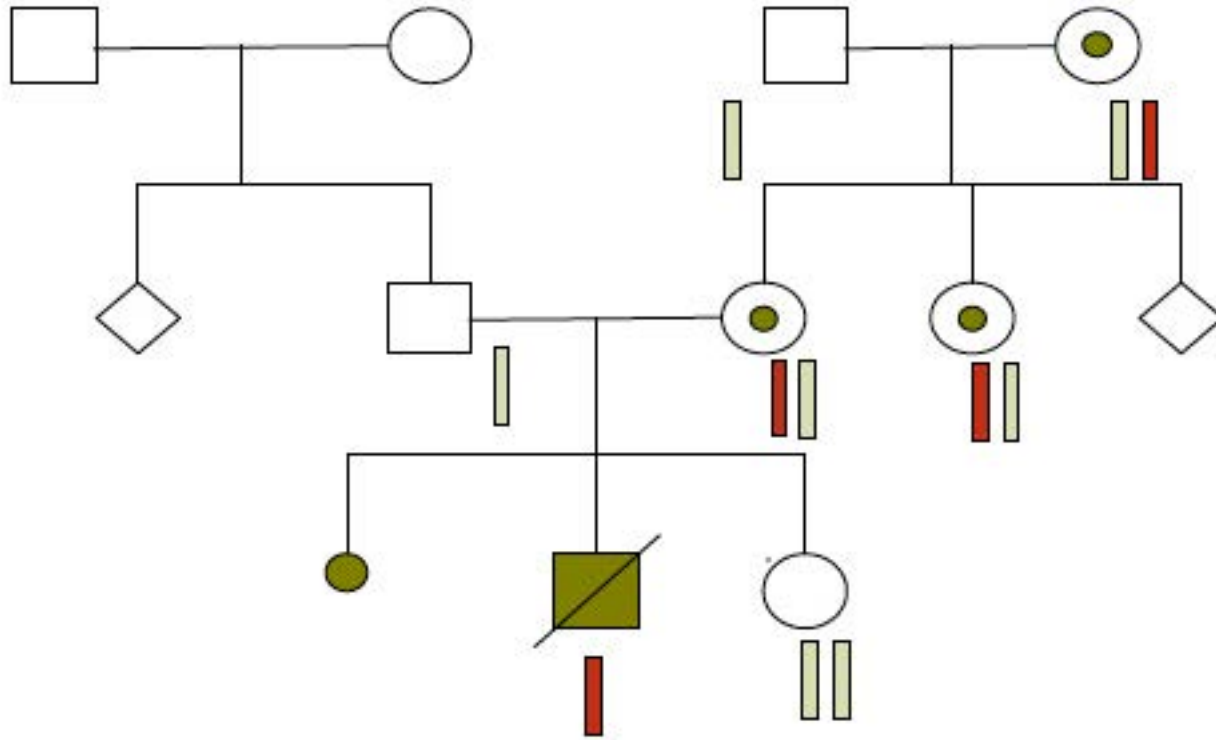
Hereditariedade autossômica recessiva



Hereditariedade recessiva ligada ao X

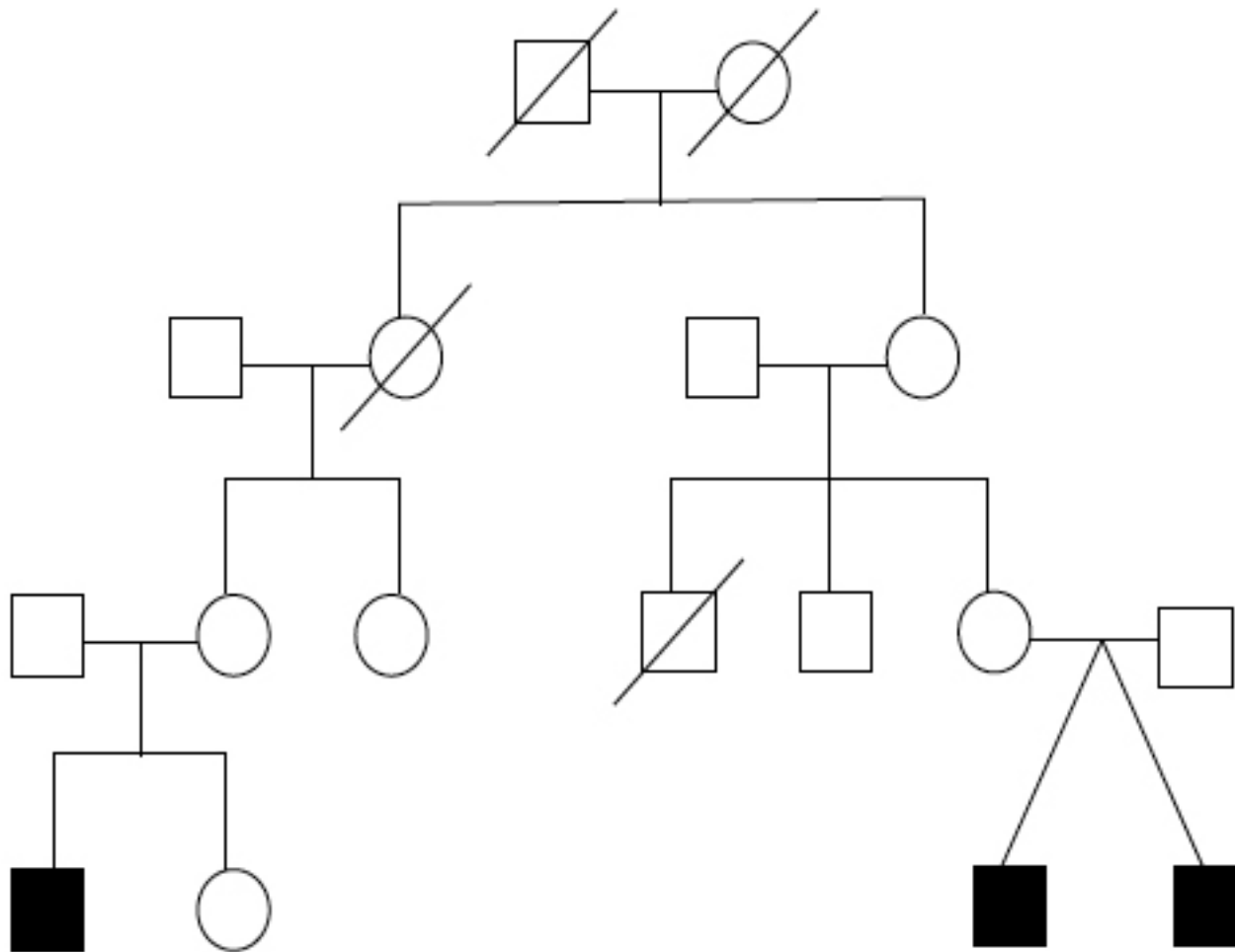
- ▶ Anomalias devido a mutação recessiva no cromossoma X
- ▶ Muito mais frequente no sexo masculino
- ▶ Risco de 50% de uma mulher ter filhas heterozigóticas e 50% de ter filhos afetados
- ▶ Inativação do cromossoma X
- ▶ Mosaicismo gonadal deve também ser considerado (Duchenne)

Aconselhamento genético



50% sexo masculino

Aconselhamento genético



Hereditariedade dominante ligada ao X

- ▶ Pouco frequente
- ▶ Patologia mais frequente no sexo feminino
- ▶ Morte in utero no sexo masculino
- ▶ Exclusão desta situação num feto masculino a termo
- ▶ Irmãos dos afectados (sexo masculino) nunca são doentes
- ▶ As irmãs têm possibilidades iguais de serem normais ou doente

... mas cada vez são mais os conceitos novos que vão surgindo.

Hereditariedade não mendeliana

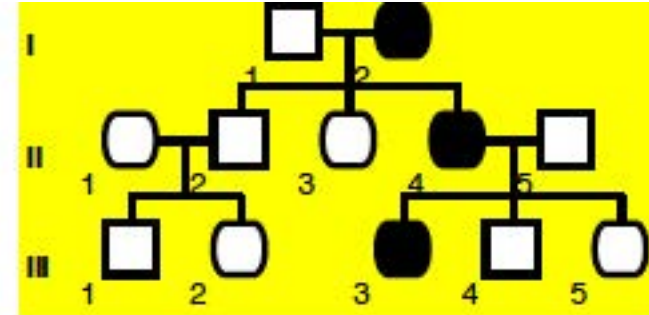
- ▶ Monogénica não mendeliana
 - ▶ Limitada ou influenciada pelo sexo
 - ▶ Mutações dinâmicas
 - ▶ Imprinting gamético
 - ▶ Hereditariedade mitocondrial

- ▶ Hereditariedade digénica

- ▶ Hereditariedade poligénica

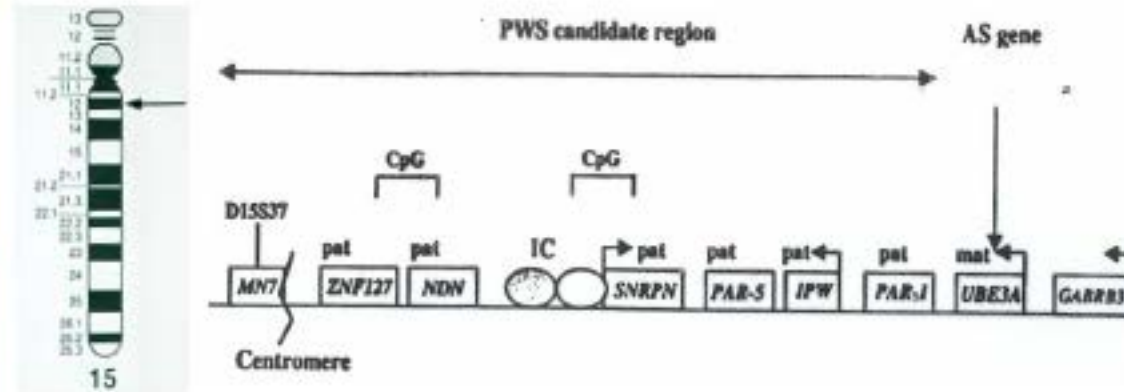
Limitada ou influenciada pelo sexo

- ▶ Cancro da mama/ovário e mutações nos genes BRCA1 e BRCA2
- ▶ Puberdade precoce e mutação no receptor LH (AD)
- ▶ Pseudohermafroditismo masculino e mutação no receptor LH (AR)



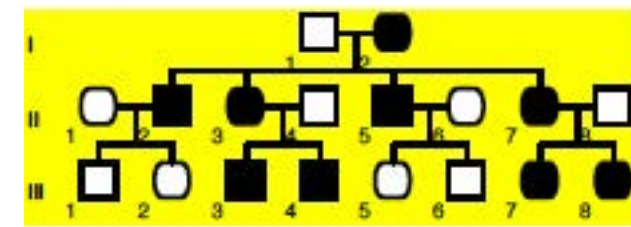
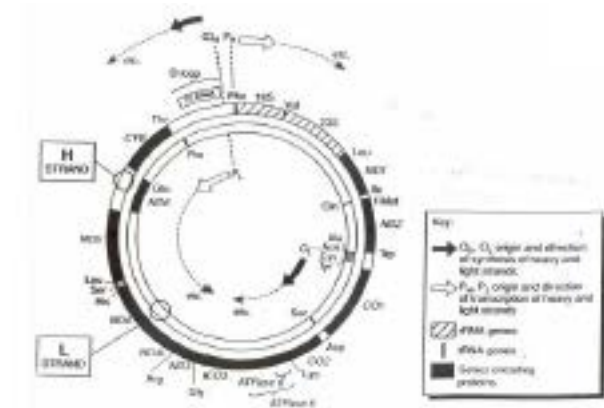
Imprinting

- ▶ 15q12, Angelman e Prader-Willi



Hereditariedade Mitocondrial

- ▶ Homens e mulheres afetados
- ▶ Transmissão materna exclusiva
 - ▶ RR só na descendência das mulheres afetadas/portadoras
- ▶ Especificidades do DNA mitocondrial:
- ▶ molécula circular com 16.569 bp
- ▶ 37 genes
 - ▶ 2 de rRNA,
 - ▶ 22 de tRNA e
 - ▶ 13 codificando polipeptídeos)
- ▶ código genético próprio
- ▶ 93% com tradução (ausência de intrões)



Hereditariedade digénica / trialélica...

- ▶ Retinopatia pigmentar
 - Periferina (6p)
 - ROM1 (11q)
- ▶ Síndrome de Bardet-Biedl

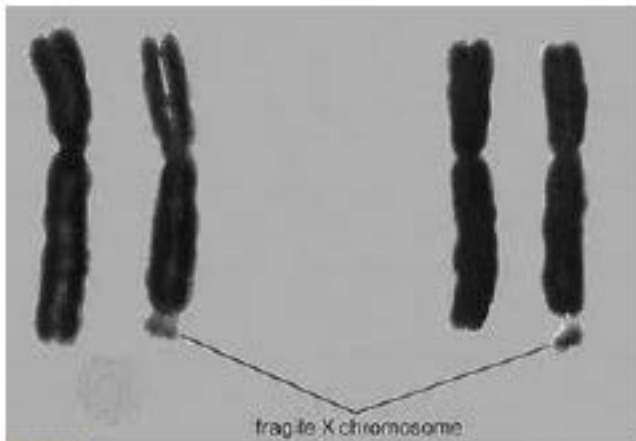
Hereditariedade poligénica/Multifatorial

- ▶ A avaliação dos riscos de recorrência tem em conta:
 - ▶ nº de indivíduos afetados
 - ▶ grau de parentesco com a pessoa em causa
 - ▶ a gravidade da patologia
 - ▶ o sexo do doente
- ▶ Resulta da utilização de tabelas com referência a riscos observados de forma empírica em diferentes populações
- ▶ A existência de um caso de patologia com este tipo de hereditariedade nos antecedentes familiares aumenta o risco relativamente aos indivíduos da mesma população (**risco relativo**)
- ▶ O risco real (**risco absoluto**) pode variar de população para população

Mutações Dinâmicas

- ▶ X frágil (CGG)
- ▶ Distrofia miotónica (CTG)
- ▶ Doença de Huntington (CAG)
- ▶ Ataxias espinho cerebelosas (CAG)
- ▶ Ataxia de Friedreich (GAA)
- ▶ Epilepsia mioclónica progressiva (CCC CGC CCC GCG)

Síndrome do X Frágil

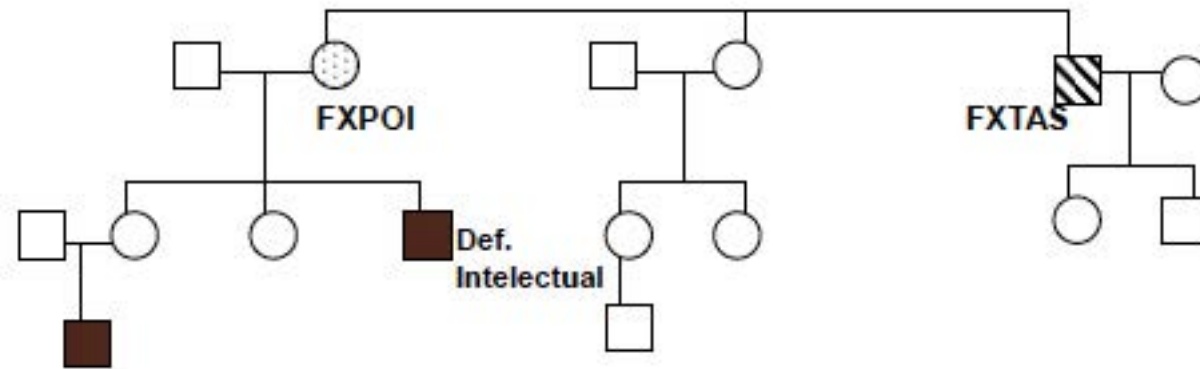


Alelos com repetições CGG do gene *FMR1*

- normal - 5 a 44 repetições
- intermédio - 45 a 54 repetições
- **premutação** - 55 a 200 repetições possibilidade de expansão só na meiose materna
- **mutação** > 200 repetições

Alguns Exemplos

Hereditariedade digênica / trialélica...



MC: Hipotonia

- 9 meses de idade
- Sem malformações associadas



Seria o estudo molecular do X-frágil o primeiro ser pedido?

A M, 27 anos, grávida de 13 semanas

Motivo de Consulta: atraso mental ligeiro

Antecedentes Pessoais:

I gestação de casal jovem, não consanguíneo

Grávida:

- ▶ Epilepsia mioclónica com início aos 7 anos
- ▶ Dificuldades de aprendizagem
- ▶ Ataxia e movimentos coreiformes desde há 6 meses
- ▶ Terapêutica com Valproato de Sódio

Antecedentes Familiares:

- ▶ Dois irmãos falecidos aos 9 e 12 anos (atraso de desenvolvimento psicomotor e epilepsia).
- ▶ Dois irmãos com 22 (figura) e 28 anos com epilepsia mioclónica, ataxia desde a infância e perda de marcha autónoma desde a adolescência.

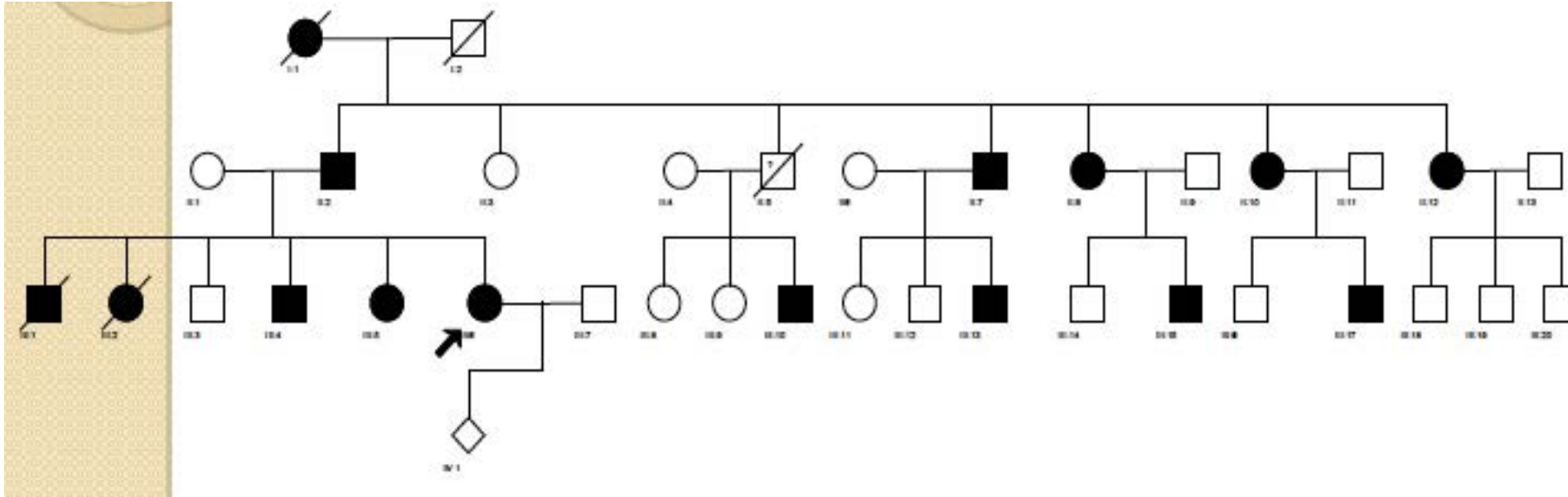
Diagnóstico até então

- ▶ Epilepsia mioclónica provavelmente de causa autossômica recessiva

... mas

- ▶ Pai da grávida com ataxia e disartria desde os 50 anos
- ▶ Tios paternos e avó paterna com ataxia
- ▶ Primos com atraso de desenvolvimento psicomotor moderado a grave, epilepsia e ataxia

Aconselhamento genético



História familiar de doença de hereditariedade autossômica dominante

Comentários

- ▶ A dificuldade de efetuar um diagnóstico etiológico sobretudo em patologias pouco frequentes, torna muitas vezes impossível um diagnóstico pré-natal em grávidas sem orientação prévia.
- ▶ A história familiar mais precisa poderia, neste caso, ter conduzido a um diagnóstico mais precoce.
- ▶ Felizmente foi possível confirmar molecularmente o diagnóstico e proceder atempadamente ao diagnóstico pré-natal molecular solicitado pelo casal.

Comentários

A. R., 32 anos

Motivo de Consulta: *Estudo de atrofia ótica de Leber*

mas,

o marido com 34 anos

34 Anos

- Surdez grave
- Ausência de visão no O E, miopia grave no OD
- Achatamento da face
- "Articulações largas" (joelhos e punhos) com dor à manipulação
- Estatura 157 cm

7 Anos

- Descolamento da retina após pequena queda de bicicleta
- Artralgias

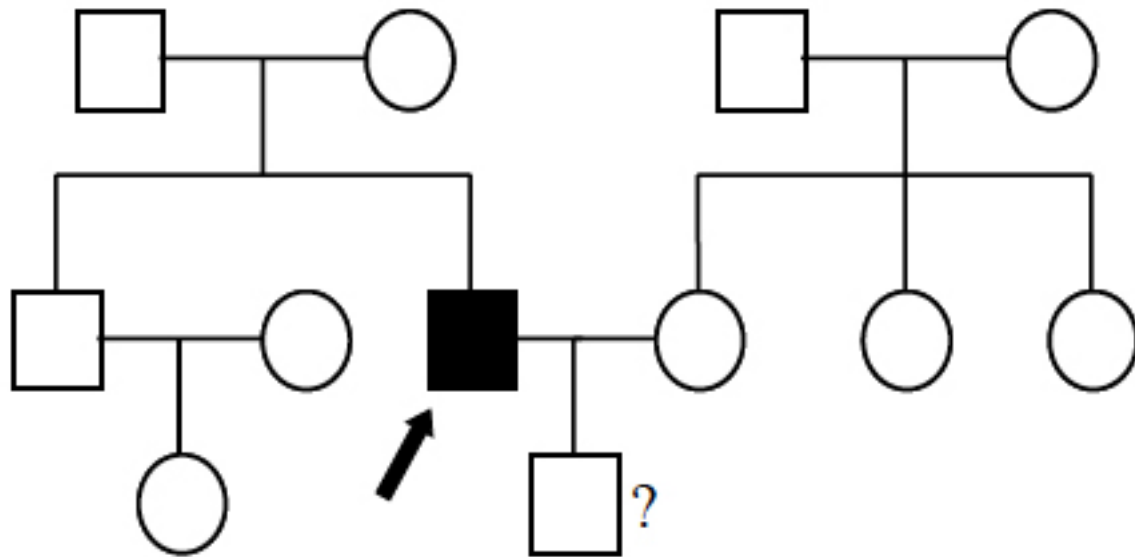
Rx

- Braquidactilia
- Tronco e ossos longos - curtos
- Alterações meta-epifisárias dos membros + alterações degenerativas da coluna
- Sinais de artrose importante nos joelhos



Diagnóstico?

- ▶ ⚠ Síndrome de Stickler



S.D.R., DN 23/11/95

Antecedentes pessoais
irrelevantes

4 anos

- Epicanto; hipertelorismo; ponte nasal larga; nariz pequeno; narinas antevertidas
- Micrognatia; má oclusão dentária
- Achatamento da face
- Pav. auriculares ligeiramente displásicos e rodados posteriormente
- Estatura no P5
- “Articulações largas” (cotovelos, punhos e joelhos) com dor à manipulação e sinais inflamatórios intermitentes nos joelhos



Ex. Oftalmológico - Miopia grave (OD 9 dioptrias e OE 10 dioptrias)

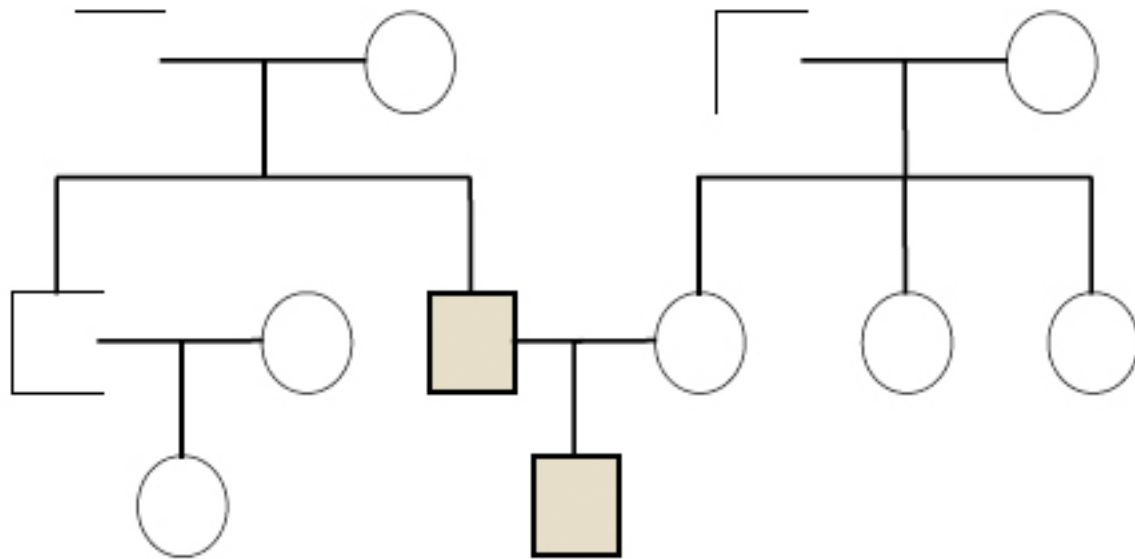
Ex. Otorrinolaringológico - Normal

Ecografia cardíaca - Normal

Rx do esqueleto - alterações meta-epifisárias

Terapia laser (ocular) + fisioterapia

Aconselhamento genético



Comentários

- ▶ A Síndrome de Stickler tem hereditariedade autossômica dominante
- ▶ Estar atento à história familiar é sempre importante, mesmo que o diagnóstico de quem nos procura esteja já efetuado.
- ▶ Neste caso ao ser valorizada a situação clínica do marido foi possível oferecer uma terapêutica ao pai e ao filho com vista a prevenir o agravamento da doença.

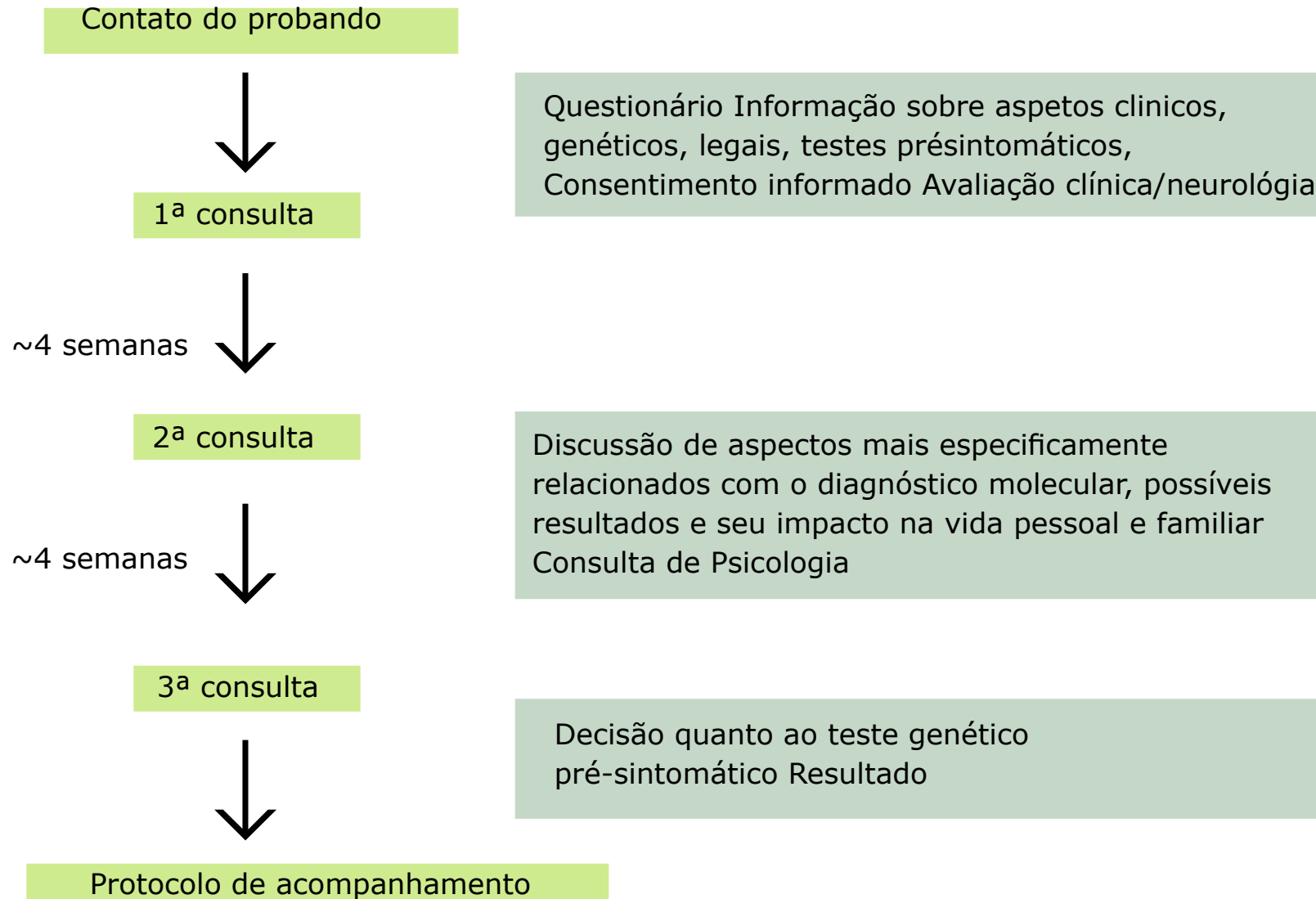
Aconselhamento genético em indivíduos saudáveis
Diagnóstico Pré-Sintomático Testes Preditivos

Aconselhamento genético

- ▶ Testes pré-sintomáticos/preditivos
 - Aspectos éticos, sociais e legais

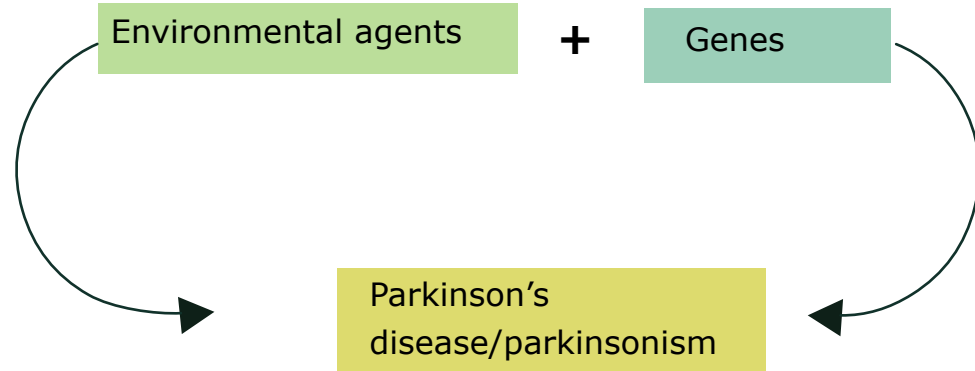
 - Protocolo de realização
 - Consentimento informado
 - Confirmação molecular
 - Teste preditivo
 - Testes pré-sintomáticos em crianças
 - Quando?
 - Confidencialidade
 - Implicações no trabalho
 - Implicações na aquisição de seguros
 - Opções reprodutivas

Aconselhamento genético



Aconselhamento genético

- ▶ Testes pré-sintomáticos/preditivos
 - Doenças neurodegenerativas multifactoriais



Aconselhamento genético em Diagnóstico Pré-natal

Aconselhamento genético em Diagnóstico Pré-natal

- ▶ Doença familiar previamente conhecida com risco de recorrência elevado?
 - ▶ Opção do casal por DPN?
 - Diagnóstico definitivo estabelecido previamente
 - Está disponível um teste fiável em diagnóstico pré-natal?
 - Certificação prévia pela comissão

- ▶ Avaliação de risco para aneuploidias elevado ou anomalia ecográficas?
 - ▶ Indicação para exames invasivos
 - Cariótipo x array
 - Estudos lisossomais
 - Estudos moleculares dirigidos
 - ...

Aconselhamento genético em Diagnóstico Pré-natal

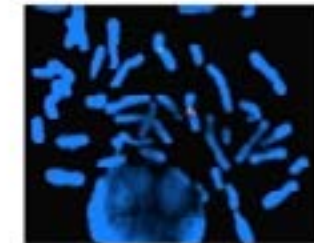
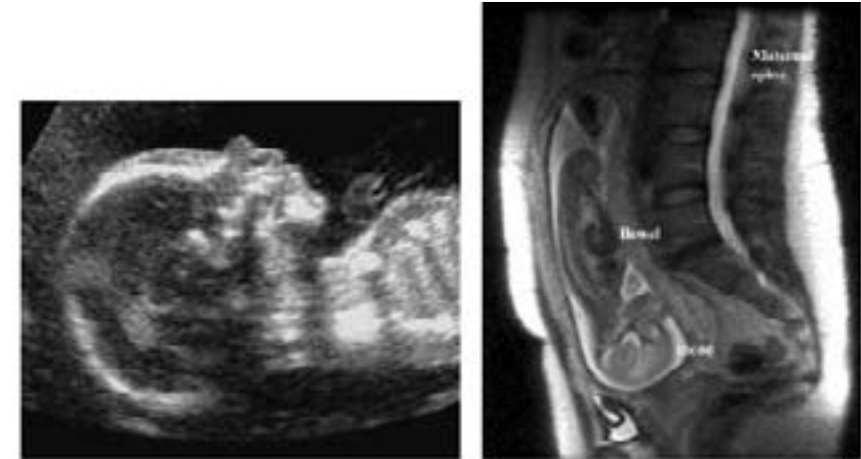
- ▶ O casal compreende e aceita as implicações de um diagnóstico pré-natal invasivo?
- ▶ Existe um risco significativo para a gravidez em causa?
- ▶ Existe tratamento? É satisfatório?
- ▶ A doença/anomalia é suficientemente grave para justificar uma interrupção da gravidez?
- ▶ A interrupção da gravidez, sendo o feto afetado ou com risco acrescido para síndrome polimalformativa, é aceitável para o casal em causa?

Aconselhamento genético

Aconselhamento genético pós Interrupção Médica da Gravidez, abortamento ou após nascimento de um poli-malformado/anomalia congénita

Pós-Interrupção Médica da Gravidez (IMG)

- ▶ Exames imagiológicos:
 - ▶ Ecografia
 - ▶ RMN
- ▶ Estudos citogenéticos
 - ▶ Citogenética convencional
 - ▶ FISH
- ▶ Estudos moleculares
- ▶ Estudos enzimáticos
- ▶ Estudos bioquímicos



Com ou sem diagnóstico etiológico



Pós-Interrupção Médica da Gravidez (IMG)

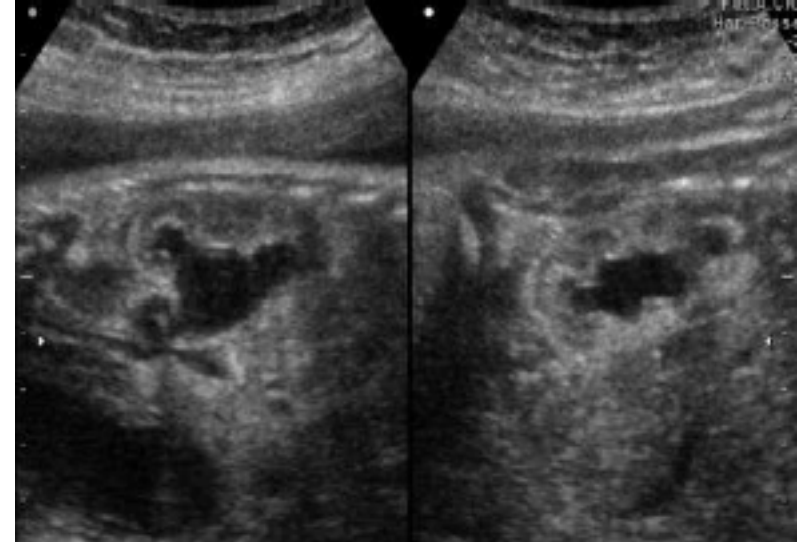
- ▶ Observação do feto e placenta
- ▶ Registo fotográfico
- ▶ Colheita de material biológico para confirmação de resultados prévios ou outros
- ▶ Radiograma
- ▶ Estudo anatomopatológico

Aconselhamento genético

Gravidez de 16 semanas
Feto com anamnios e DPC/hidronefrose
Não foi possível amniocentese ou cordocentese

Cariótipo em fibroblastos – 46,XY

**Estudo anatomopatológico – válvulas da uretra posterior;
sem outras anomalias**





Amniocentese: estudo citogenético e doenças lisossomiais

→ **Cariótipo - 45,X**

Hidropsia Fetal

Serologias maternas

Grupo TORCH – Negativo

Parvovírus B19 – Negativo

Amniocentese

Cariótipo – 46,XX E

Estudo de atividade enzimática lisossomal

Exame Físico do Feto

Hidrópsia com ascite volumosa.

Hipertelorismo.

Pavilhões auriculares de
implantação baixa.

Estudo Anatomopatológico

Confirma a ausência de outras anomalias



ACTIVIDADE ENZIMÁTICA NOS AMNIÓCITOS
 β -GLUCORONIDASE – 1,1nmol/h/mg
(Control = 59nmol/h/mg)

DIAGNÓSTICO
MUCOPOLISSACARIDOSE TIPO VII



Após RN Polimalformado/anomalia congénita

- ▶ Observação

- ▶ Imagiologia
 - ▶ Ecografias transfontanelar, cardíaca e renal
 - ▶ Radiografia do esqueleto
 - ▶ RMN

- ▶ Colheita de material biológico para exames complementares de diagnóstico
 - ▶ Citogenética (convencional ou molecular)
 - ▶ Biologia molecular (orientado)
 - ▶ Bioquímica (orientado)
 - ▶ Biopsia de pele e extração de DNA sempre que indicado e houver risco de morte



Quando a vida não está em risco os exames deverão ser criteriosos e sequenciais

Aconselhamento genético

- ▶ Quando?
 - ▶ Em todos os casos
 - ▶ Ao casal sempre que possível
 - ▶ Em tempo útil para o casal
 - ▶ Em ambiente que permita a confidencialidade

- ▶ Após reavaliação de todos os dados
 - ▶ história clínica
 - ▶ resultados analíticos:
 - citogenética, molecular, bioquímicos, enzimáticos, ...
 - ▶ imagiologia:
 - ecografias, radiogramas, RMN, ...
 - ▶ estudo anatomopatológico

- ▶ Na consulta
 - ▶ reavaliar a história clínica
 - ▶ informar sobre os resultados
 - ▶ referir as implicações dos resultados
 - ▶ a possibilidade de estabelecer uma etiologia precisa ou não
 - ▶ as possibilidades e os limites de um diagnóstico pré-natal orientado
 - citogenético, molecular, bioquímico, enzimático, ecográfico, ...
 - ▶ as possibilidades e os limites de um diagnóstico pré-implantação

► Na consulta

- avaliar se se trata de uma situação com riscos para familiares, e referi-los se for o caso
- reforçar a garantia de manter a confidencialidade, mesmo perante familiares interessados
- disponibilidade do serviço para nova consulta ao casal ou a familiares em risco e para a articulação com um centro de diagnóstico pré-natal ou pré-implantação
- realização de relatório

Aconselhamento genético

Novos desafios

- ▶ Array CGH
- ▶ Exoma

- ▶ Interpretação
 - Variantes de significado indeterminado
- ▶ Análise bioinformática

SAD, 17 anos

- ▶ Pais primos em 1º grau, saudáveis – Escolaridade 4º classe
- ▶ Uma irmã de 10 anos, saudável
- ▶ Défice intelectual
- ▶ Macrosomia
- ▶ Macrocefalia (herdada do pai)
- ▶ Escoliose
- ▶ Dismorfismos
- ▶ Extensa investigação prévia inconclusiva
- ▶ Array-CGH: *duplicação de 210Kb no braço longo do cromossoma 6(q21), de origem paterna, que envolve três genes, numa região sem CNV*



Patogénica?

Genes envolvidos sem função ainda determinada Risco de recorrência?

Aconselhamento genético - Conclusões

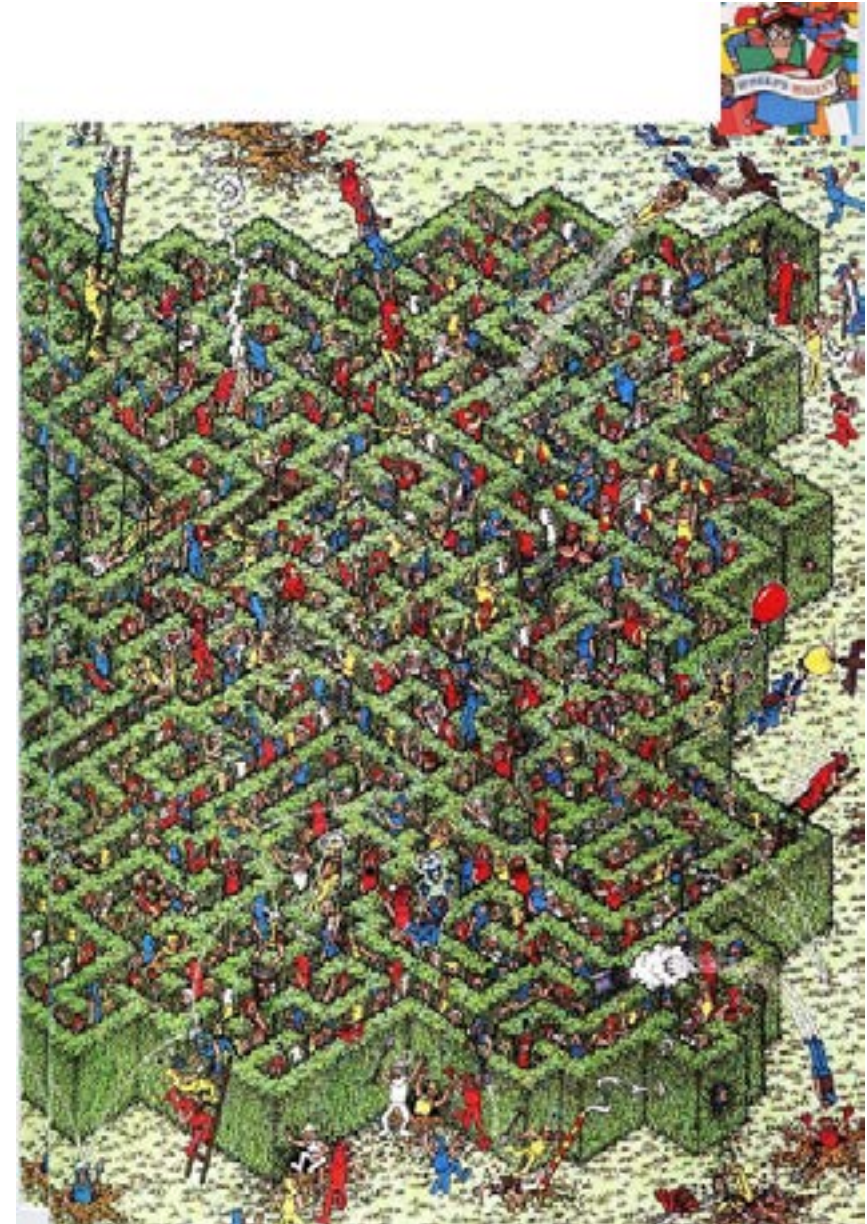
- ▶ É sempre possível!
 - ▶ Com ou sem diagnóstico específico
 - ▶ Após avaliação cuidada e personalizada
 - ▶ Ponderar sempre a relação custo/benefício de todo o procedimento
 - ▶ Em todas as circunstâncias
 - No adulto e na criança doentes ou saudáveis (mas em risco)
 - No período neonatal
 - Após morte fetal
 - Durante a avaliação de um feto com alterações
 - Após IMG

SOPRO CARDÍACO

Paula Martins

Conceito

- ▶ Som produzido pelo sangue ao atravessar o coração ou vasos sanguíneos do corpo
- ▶ Sopro inocente / sopro patológico



Abordagem clínica

- ▶ História da doença actual
 - ▶ Idade
 - ▶ Contexto
 - ▶ Sintomatologia
 - ▶ Resultados ECD
- ▶ Antecedentes pessoais
 - ▶ História obstétrica
 - ▶ História perinatal
 - ▶ Doenças anteriores
 - ▶ Crescimento
- ▶ Antecedentes familiares
 - ▶ Parentes de 1º grau com anomalia congénita
 - ▶ Familiares com morte súbita em idade jovem
 - ▶ Outras doenças (CMH)

Abordagem clínica

- ▶ Exame físico
 - ▶ Estado geral
 - ▶ Dismorfismos, coloração cutânea
 - ▶ Peso, estatura, perímetro craniano
 - ▶ Cervical
 - distensão das veias jugulares
 - visualização de batimentos cardíacos
 - palpação da tiróide
 - sopro

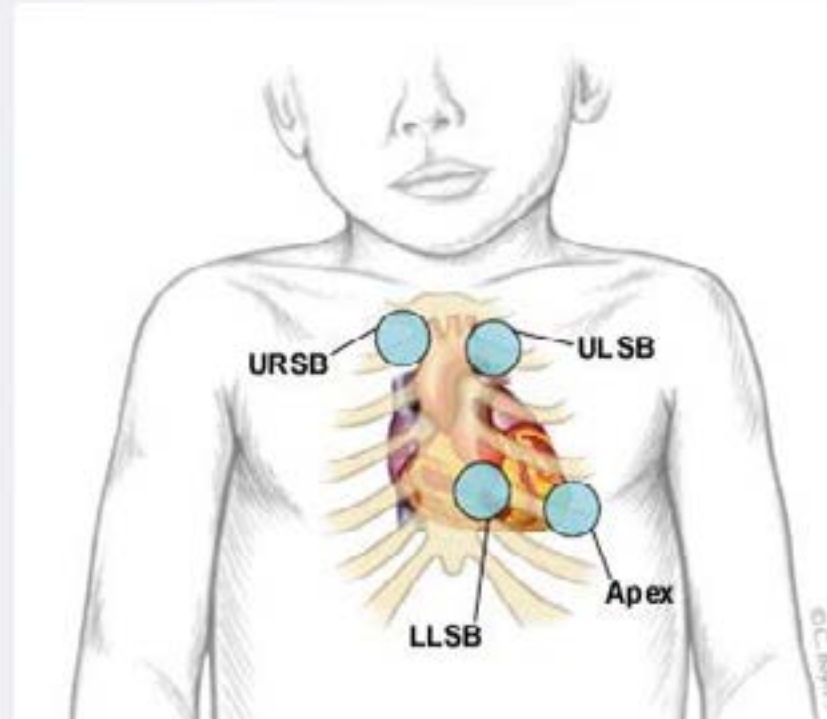
Abordagem clínica

- ▶ Tórax
 - ▶ inspecção, palpação, percussão e auscultação cardio-pulmonar
 - ▶ identificação de sopros e sua caracterização: posição no ciclo cardíaco, localização, intensidade, duração, configuração, qualidade, manobras que intensificam/atenuam o sopro, irradiação e frequência

Abordagem clínica

Grading systolic murmurs

<u>Intensity</u>	<u>Description</u>
Grade I/VI	Barely audible
Grade II/VI	Audible, but soft
Grade III/VI	Easily audible
Grade IV/VI	Easily audible and associated with a thrill
Grade V/VI	Easily audible, associated with a thrill, and still heard with the stethoscope only lightly on the chest
Grade VI/VI	Easily audible, associated with a thrill, and still heard with the stethoscope off of the chest



Abordagem clínica

- ▶ Abdómen
 - ▶ Hepatomegália
- ▶ Membros
 - ▶ Edema
 - ▶ Tempo de repleenchimento capilar
 - ▶ TA, pulsos e saturação de O₂ em todos os membros

Sopro inocente vs patológico

	<i>Sopro inocente</i>	<i>Sopro patológico</i>
Características auscultatórias	Proto/Mesosistólico	Telessistólico, pansistólico, diastólico, contínuo
	Baixa intensidade	Elevada intensidade
	Sem frémito	Com frémito
	Sem click ou sons acessórios	Com click ou outros sons acessórios
	S1 e S2 normais	Alteração de S1 ou S2
	Sem irradiação/bem localizado	Com irradiação/abrange toda a região precordial

Sopro inocente vs patológico

	<i>Sopro inocente</i>	<i>Sopro patológico</i>
Antecedentes pessoais ou familiares relevantes	Não	Sim
Crescimento	Normal	Má progressão ponderal
Sintomático	Não	Sim
Exame físico	Sem alterações sugestivas de cardiopatia	Com alterações sugestivas de cardiopatia
Exames complementares	Sem alterações sugestivas de cardiopatia	Com anomalias cardíacas detectadas

Cardinal Clinical Signs in the Differentiation of Heart Murmurs in Children

Estudo com 222 crianças, tentou identificar factores preditivos de doença:

- ▶ Idade
- ▶ Sexo
- ▶ História familiar de sopro cardíaco
- ▶ História familiar de cardiopatia
- ▶ Presença de anomalias extracardíacas
- ▶ Presença de hepatomegália
- ▶ Presença de pulsos anormais
- ▶ Presença de actividade precordial anormal
- ▶ Presença de um segundo som cardíaco anormal
- ▶ Presença de click no início ou meio da sístole
- ▶ Intensidade do sopro
- ▶ Qualidade do sopro
- ▶ Localização do sopro no ciclo cardíaco
- ▶ Ponto de máxima intensidade do sopro
- ▶ Irradiação do sopro
- ▶ Presença de um segundo sopro
- ▶ Achados electrocardiográficos

Cardinal Clinical Signs in the Differentiation of Heart Murmurs in Children

- ▶ Presença de um segundo som cardíaco anormal
- ▶ Presença de click no início ou meio da sístole
- ▶ Intensidade do sopro → Grau ≥ 3
- ▶ Qualidade do sopro → Rude
- ▶ Localização do sopro no ciclo cardíaco → Pansistólico
- ▶ Ponto de máxima intensidade do sopro → Bordo esternal esq. sup.

Idade pré-escolar e escolar

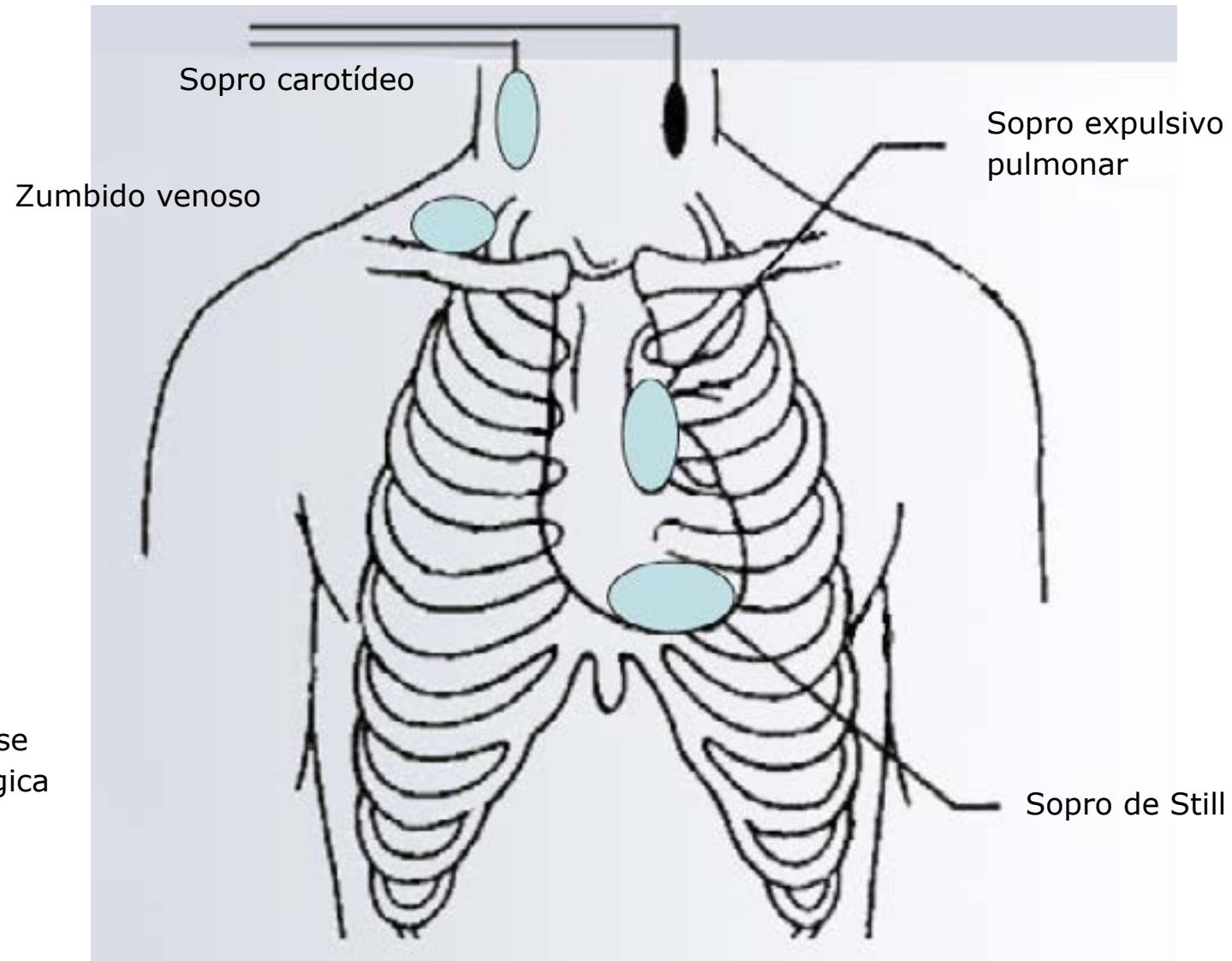
Sopro inocente

- ▶ Funcional, inorgânico, dinâmico, ...
- ▶ Ausência de anomalias anatomo-fisiológicas cardíacas

Epidemiologia

- ▶ Prevalência elevada
- ▶ Idade pré-escolar e escolar
- ▶ ♂ ≈ ♀

Tipos de sopro inocente



Outros:
Sopro de estenose
pulmonar fisiológica

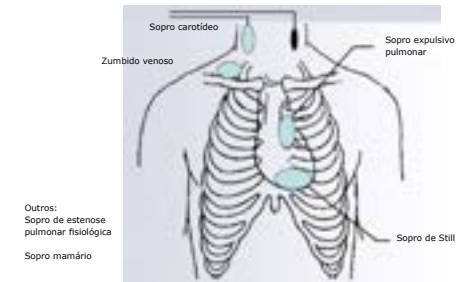
Sopro mamário

Sopro carotídeo ou supraclavicular

- ▶ Adolescente e adulto
- ▶ Baixa frequência
- ▶ Hiperextensão dos ombros

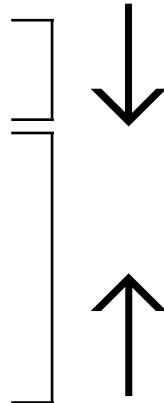


- ▶ Válvula aórtica bicúspide/estenosada
- ▶ Coarctação da aorta

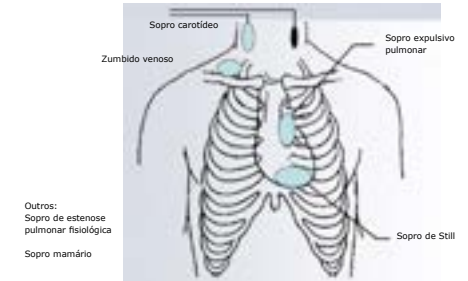


Zumbido venoso

- ▶ 3-8 anos
- ▶ Sopro contínuo
- ▶ Intensidade:
 - ▶ Compressão da veia jugular
 - ▶ Flexão do pescoço para o lado do sopro
 - ▶ Decúbito dorsal
 - ▶ Inspiração
 - ▶ Diástole
 - ▶ Ortostatismo
 - ▶ Flexão do pescoço para o lado contralateral



- ▶ Fístulas arteriovenosas cervicais
- ▶ PCA



Sopro expulsivo pulmonar

▶ 8 – 14 anos

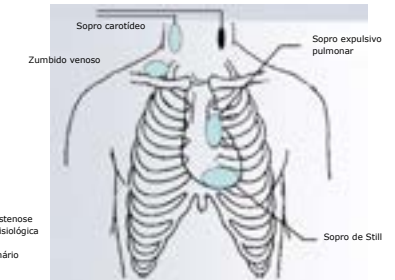
▶ Frequência mais elevada

▶ Intensidade

↑
▶ Exercício físico
▶ Decúbito dorsal

↓
▶ Ortostatismo
▶ Manobras de Valsalva

!
▶ CIA
▶ Estenose da válvula pulmonar



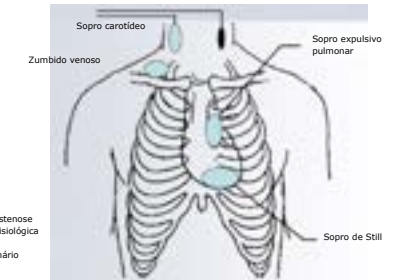
Sopro de Still ou vibratório precordial

▶ 3 – 6 anos

▶ Baixa frequência

▶ Intensidade

- ↑
 - ▶ Exercício físico
 - ▶ Decúbito dorsal
- ↓
 - ▶ Ortostatismo
 - ▶ Manobras de Valsalva
- !
 - ▶ CMH
 - ▶ CIV

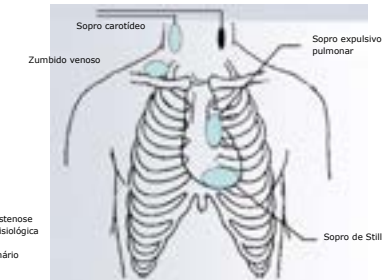


Sopro de estenose pulmonar periférica fisiológica transitória

- ▶ RN e lactentes (< 6 meses)
- ▶ Baixa frequência
- ▶ Base do coração, axilar e região dorsal.



- ▶ Estenose dos ramos da artéria pulmonar
- ▶ MV normal



O diagnóstico clínico é suficiente?

► Cardinal Clinical Signs in the Differentiation of Heart Murmur in Children

	Positivo	Negativo	Total
Doentes	68	6	74
Sem doença	9	139	148
Total	77	145	222

Sensib.: 92%

Especif.: 94%



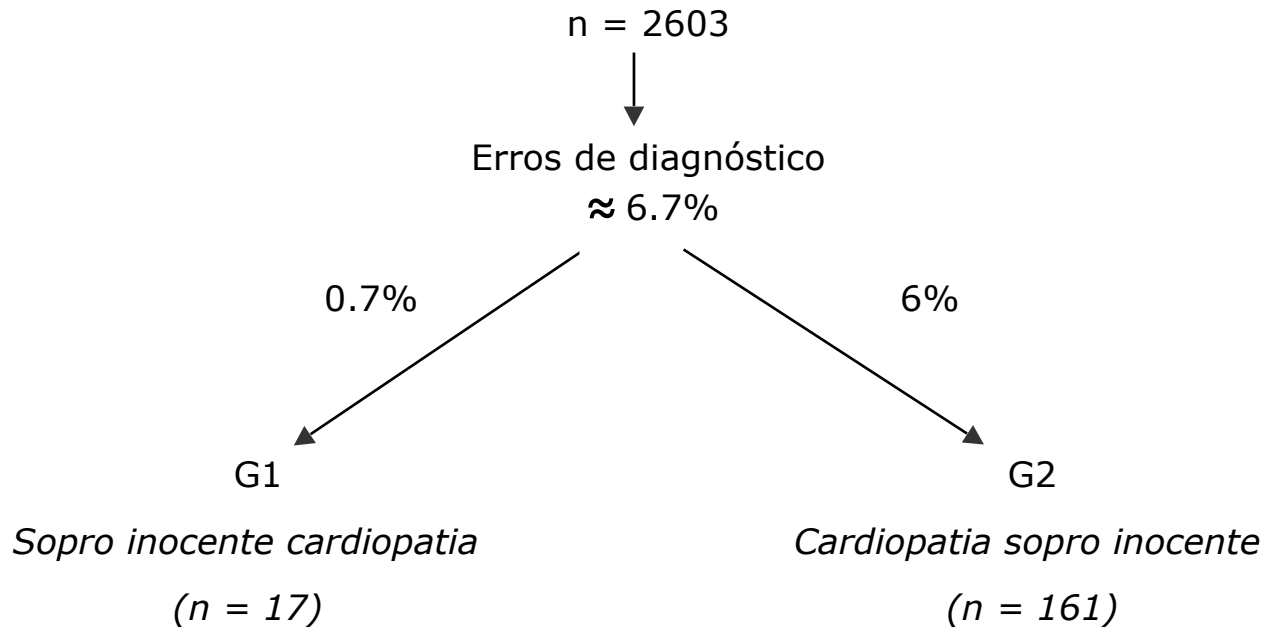
97% / 98%

As doenças não diagnosticadas incluíam apenas lesões minor ou triviais:

- CIA pequena – 2
- CIV pequena – 2
- Regurtação mitral – 2

O diagnóstico clínico é suficiente?

- ▶ Initial Diagnostic Errors in Children Suspected of Having Heart Diseases. Prevalence and Long-Term Consequences



O diagnóstico clínico é suficiente?

- ▶ Initial Diagnostic Errors in Children Suspected of Having Heart Diseases. Prevalence and Long-Term Consequences

G1

- ▶ CIA (4)

- ▶ Ligeira regurgitação mitral (3)

- ▶ prolapso da VM (3)

- ▶ Outros: CIV pequeno, regurgitação aórtica ligeira, ligeira estenose pulmonar, ...

G2

- ▶ CIV, CIA

Limitações: não foi realizada ecocardiografia em todas as crianças com diagnóstico de sopro cardíaco inocente

Observação pela cardiologia

- ▶ Comparative study of clinical evaluation of heart murmurs by general pediatricians and pediatric cardiologist

n = 128

- ▶ Identificação do sopro patológico (27/34 vs 29/34)
- ▶ Identificação do sopro inocente (52/94 vs 72/94)

Exames complementares de diagnóstico

	ECG	Rx Tórax	Ecocardiografia Modo M	2D	Doppler	Doppler com cor
<i>Newburger et al</i> (n = 280)	X	X	X			
<i>Smythe et al</i> (n = 161)	X		X	X	X	X
<i>Alvares et al</i> (n = 170)	X		X	X		

- ▶ É improvável que os resultados de ECD mudem o diagnóstico clínico inicial de ausência de doença ou presença de cardiopatia feita por um cardiologista pediátrico treinado
- ▶ Estes exames e sobretudo a ecocardiografia são importantes para a caracterização da cardiopatia.

Resumo

- ▶ Clínica tem extrema importância
- ▶ Poucas cardiopatias não são identificadas
- ▶ Pediatras identificam sopros patológicos com eficiência \approx Cardiologistas pediátricos
- ▶ ECD poucas vezes alteram o diagnóstico clínico

Conduta

- ▶ Sopro inocente → tranquilizar os pais; alta
 - ▶ Sopro duvidoso
 - ▶ Sopro patológico
- Consulta de cardiologia

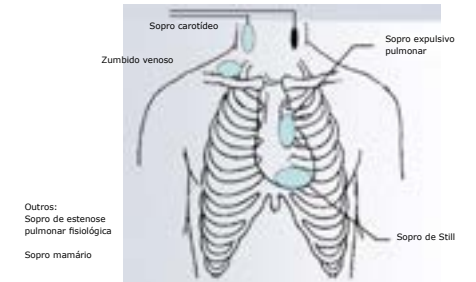
Exames complementares

- ▶ ECG
- ▶ Rx tórax
- ▶ Ecocardiografia – Goldstandard vs clínica

An Evaluation of Parental Concerns and Misperception About Heart Murmur

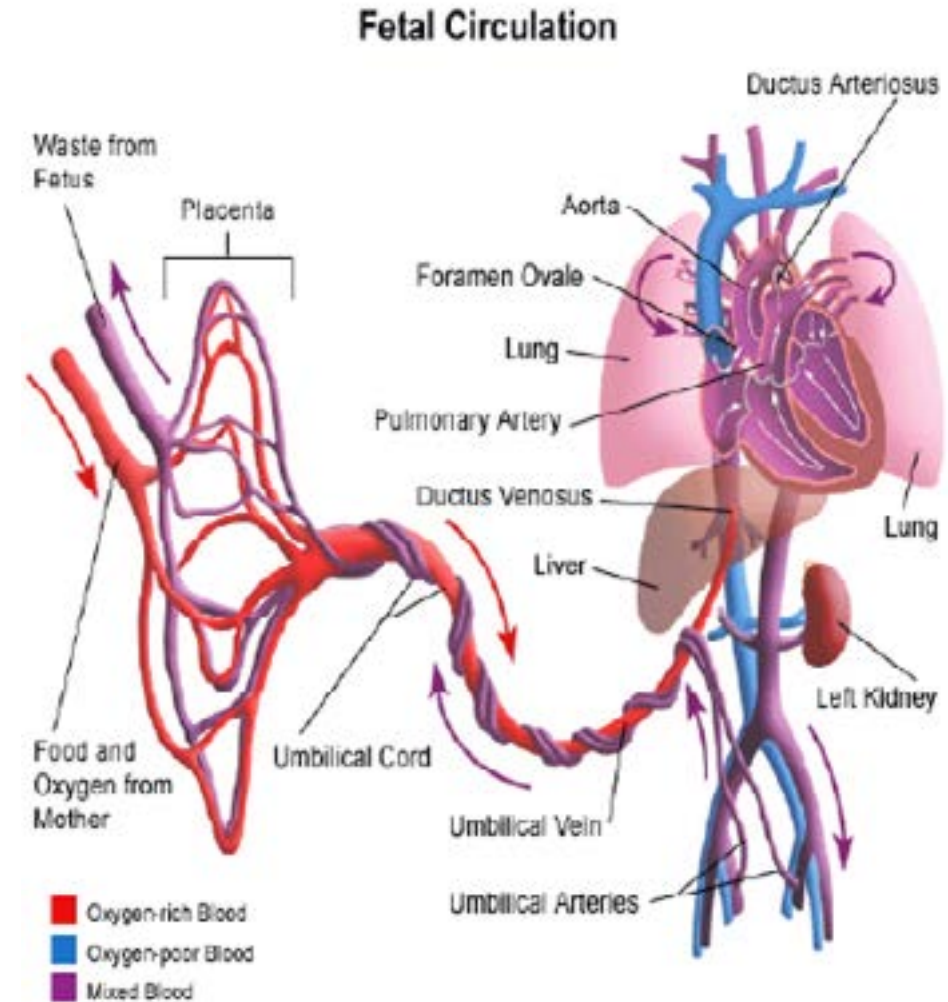
- ▶ n = 182
- ▶ 16% sabiam significado de sopro cardíaco
- ▶ 10% sopro inocente problema cardíaco

Período neonatal



Alterações hemodinâmicas

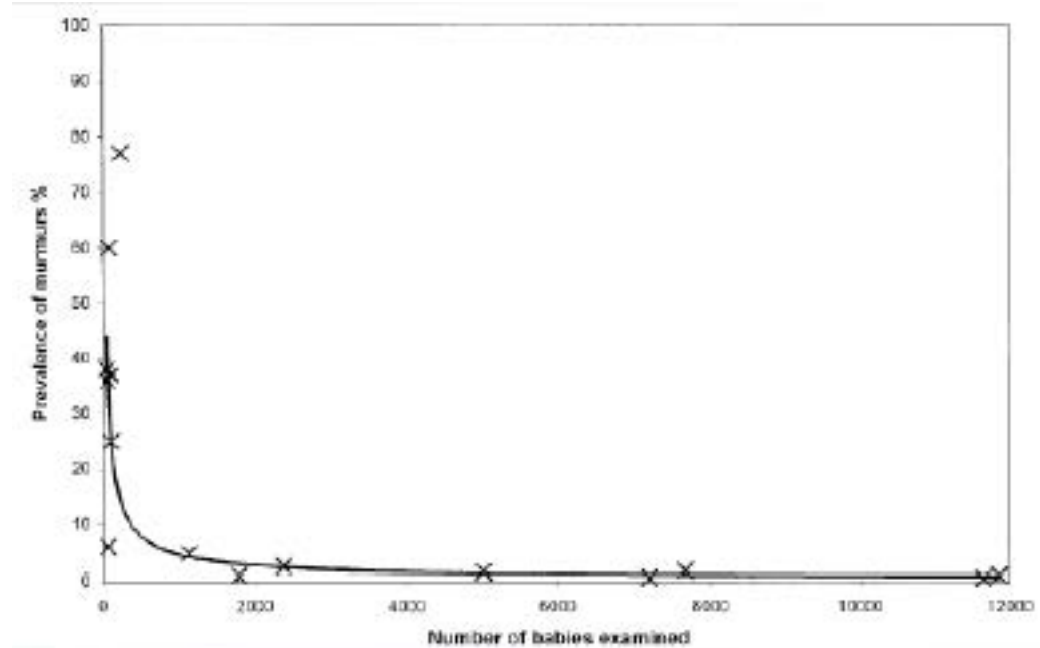
- ▶ As mudanças no sistema cardiovascular podem por si só causar sopros
- ▶ Se as modificações ocorrerem lentamente, a apresentação de determinadas cardiopatias pode ocorrer diferida no tempo.



Prevalência

Early diagnosis of congenital heart disease

- ▶ A capacidade de detecção varia com:
 - Experiência de examinados
 - Duração e frequência do exame
 - Condições em que o exame foi efectuado



Nenhum estudo com mais de 250
RN encontrou > 5% com sopro

Importância do exame de rotina

Third joint working party on children health surveillance

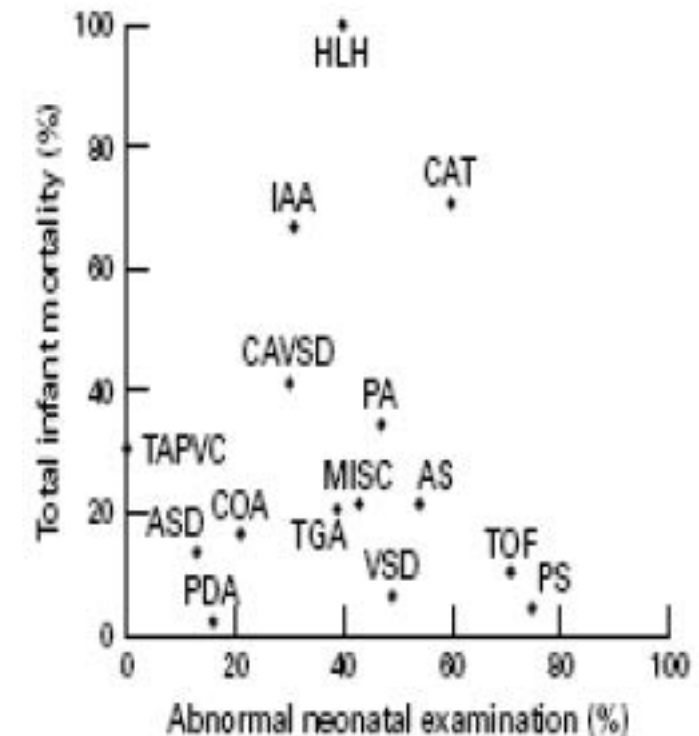
- ▶ Exame cardiovascular, sobretudo Auscult. Cardíaca, como parte do exame de rotina do RN, proporciona uma oportunidade de diagnóstico precoce da cardiopatia

Importância do exame de rotina

Presentation of congenital heart disease in infancy:
implications for routine examination

- ▶ Não detecta > 1/2 dos RN com cardiopatia
- ▶ Um exame normal não exclui cardiopatias, algumas delas potencialmente letais

Não há correlação entre a gravidade da malformação e a probabilidade de o sopro estar presente no exame de rotina neonatal



Importância do exame de rotina

Death in infancy from unrecognised congenital heart disease

- ▶ Patologias não diagnosticadas com maior probabilidade de levar à morte.
 - VE hipoplásico
 - Interrupção do arco aórtico
 - Coarctação da aorta

Etiologia

- ▶ Sopros inocentes
 - Estenose pulmonar fisiológica
 - FOP
 - Regurgitação tricúspide

Sopros patológicos

Early diagnosis of congenital heart disease

- ▶ VSD – 37%
- ▶ PDA – 23%
- ▶ VSD + PDA – 7%
- ▶ PS – 4%
- ▶ AS – 2% (estenose arterial)

Síndrome Down

Congenital heart disease in Down's syndrome:
two year prospective early screening study

- ▶ 35 – 40% tem malformações cardiovasculares
- ▶ O exame clínico com sensibilidade de 53%



- ▶ Ecografia de rotina independentemente da presença/ausência de sopro

Significado de sopro neonatal

Prevalence and clinical significance of cardiac murmurs in neonates

- ▶ Se um sopro é ouvido no exame de rotina, a probabilidade de cardiopatia aumenta de 0.6% para 54%; o risco de cirurgia precoce é de 9%.

Significado de sopro neonatal

Significance of a cardiac murmur as the sole clinical sign in the newborn

n=170

- ▶ 86% RNs com sopro assintomáticos têm alterações ecocardiográficas excluindo situações transitórias com PDA e regurgitções, 67% tem cardiopatias, 13.5% defeitos severos.

Significado de sopro neonatal

Clinical and echocardiographic evaluation of neonates with heart murmurs

n=116 RN de 12h - 14d

- ▶ RN com sopro - 84% com cardiopatia

Quando Ecocardiografia

- ▶ Ecocardiografia sempre que sopro presente no exame neonatal ou 6ª semana
- ▶ Exceção
 - ▶ Sopro de baixa intensidade ouvidos no 1º dia de vida
 - ▶ Vigiar durante + 1 dia
 - ▶ Se persistência, referenciar
- ▶ Ecocardiografia sempre que Síndrome de Down

PATOLOGIA TIROIDEIA NA CRIANÇA

Rita Cardoso

Introdução

► Eixo hipotálamo-hipófise-tiróide

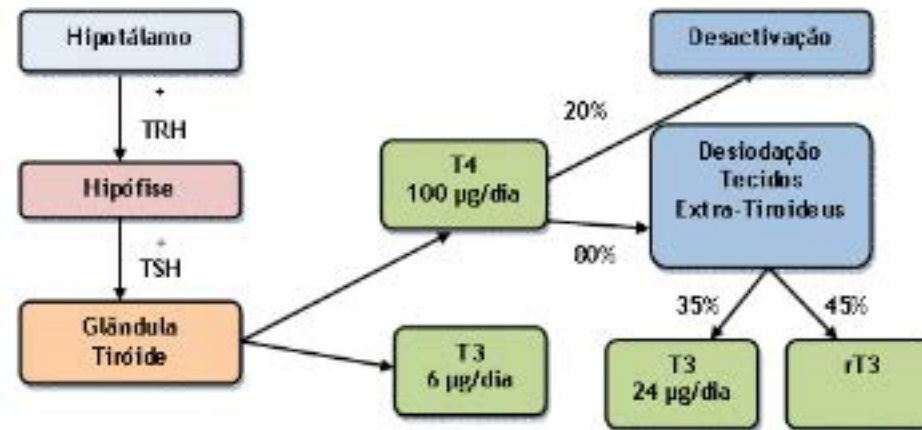
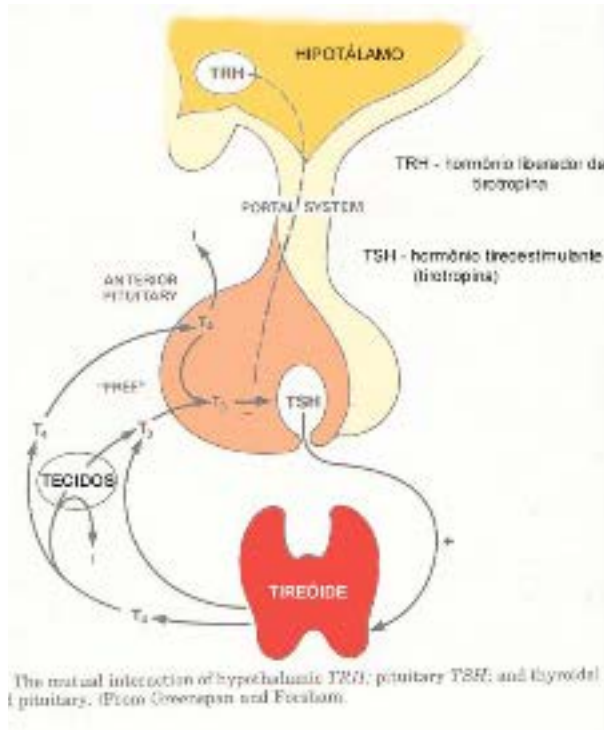


Figura : Esquema representativo do eixo hipotálamo-hipófise-tiróide. A TRH produzida pelo hipotálamo estimula a produção de TSH pela hipófise anterior. A TSH estimula a produção de T4 e T3 pela glândula tireóide (respectivamente, 100 e 6 µg/dia). A quantidade restante T3 (24 µg/dia) é obtida nos tecidos extra-tiroideus a partir da desiodação de T4. 80% de T4 são metabolizados por desiodação, 35% em T3 e 45% em rT3. Os restantes 20% de T4 são desativados, principalmente pela glicuronidação hepática e secreção biliar ou, em menor extensão, pela sulfatação e desiodação no fígado ou nos rins.

Acção das hormonas tiroideias

► SNC 3-4 anos

- estimulação migração celular e maturação neuronal
- estimulação arborização dendrítica
- aumento da mielogénese

Efeitos termogénicos

- estimulação síntese enzimas mitocondriais
- estimulação enzimas tecido adiposo e músculo
- estimulação da Na/K ATPase

Crescimento e desenvolvimento

- estimulação síntese e secreção HC
- potenciação acção HC na síntese e acção da IGF1
- estimulação da produção de factores de crescimento
- Estimulação crescimento e metabolismo ósseo

Efeitos metabólicos

- proteínas hepáticas
- efeitos membrana plasmática
 - transporte de glicose
 - ligação receptores adrenérgicos

Patologia tiroideia mais frequente

- ▶ Hipotireoidismo congénito
- ▶ Tiroidite de Hashimoto
- ▶ Doença de Graves
- ▶ Nódulos da tiróide

Hipotiroidismo congénito

- ▶ Situação resultante de uma diminuição da actividade biológica tecidual das hormonas tiroideias, quer por produção deficiente, quer por resistência á sua acção nos tecidos alvo

- ▶ Em função da localização do transtorno causal:
 1. **Primário ou Tiroideu**
 2. **Hipotálamo-hipofisário ou Central**
 - Hipotiroidismo Secundário (défice de TSH) – causa na hipófise
 - Hipotiroidismo Terciário (défice de TRH) – causa no hipotálamo
 3. **Periférico** – resistência generalizada dos tecidos alvo á acção das hormonas tiroideias

Hipotiroidismo congénito

Em função da transmissão genética:

1. **Esporádico**
2. **Hereditário**

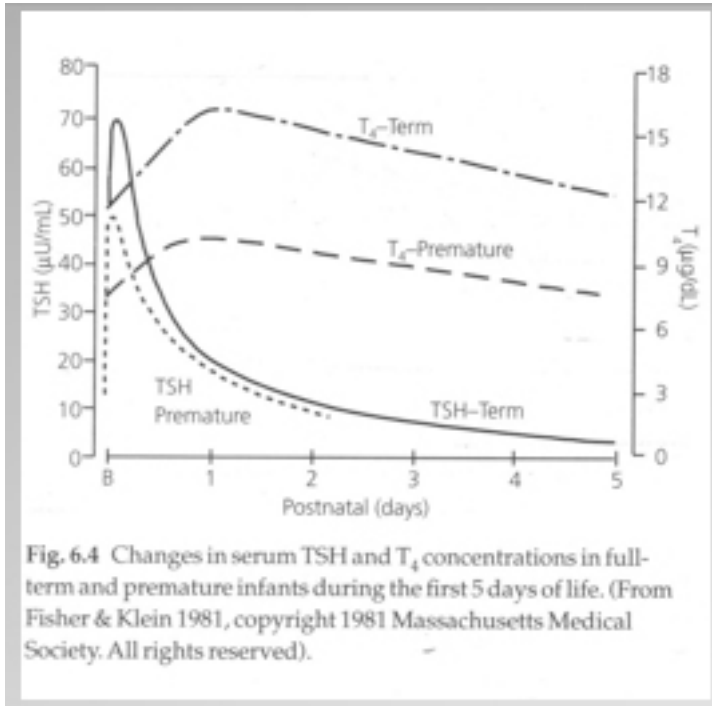
Em função da evolução:

1. **Permanente**
2. **Transitório**

Em função da gravidade:

1. **Grave** - T4L < 5 pmol/L (<0,4 ng/dl)
2. **Moderado** - T4L 5-10 pmol/L (0,4-0,8 ng/dl)
3. **Ligeiro** - T4L > 10 pmol/L (>0,8 ng/dl)

Hipotiroidismo congênito



Hipotiroxinemia neonatal: TSH N, T₄L ↓

-ocorre em prematuros, sobretudo intercorrências
sem evidências uso hormonas tiroideias

Hipertirotropinemia: TSH ↑, T₄L N

-reflete a subida fisiológica da TSH
ou atraso maturação eixo HHT
sem evidências uso hormonas tiroideias, vigilância

Hipotiroidismo neonatal transitório: TSH ↑, T₄LN ↓

25% casos referenciados no diagnóstico precoce
eficiência/excesso iodo, stress perinatal, síndrome de Down, transferência acs maternos, fármacos maternos (carbimazole, amiodarona)

Hipotiroidismo congénito

- ▶ Hipotiroidismo Congénito Permanente
- ▶ Hipotiroidismo Hipofisário ou Hipotalâmico (5%)

Hipotiroidismo Primário

- ▶ Defeitos desenvolvimento tiróide (85%)
 - Atirose
 - Hipoplasia
 - Ectopia
- ▶ Defeitos hereditários da síntese da hormonas tiroideias (10%)
 - Defeitos transporte de iodo
 - Defeitos da organificação (peroxidase, oxidase)
 - Defeitos da síntese ou transporte de tiroglobulina
 - Defeitos da deionidase
- ▶ Defeitos receptor TSH

Hipotireoidismo congénito

▶ História Clínica:

- ▶ Sonolência, dificuldades alimentares
- ▶ Icterícia prolongada, obstipação
- ▶ Choro rouco
- ▶ HF hipotireoidismo congénito
- ▶ História materna de patologia tiroideia

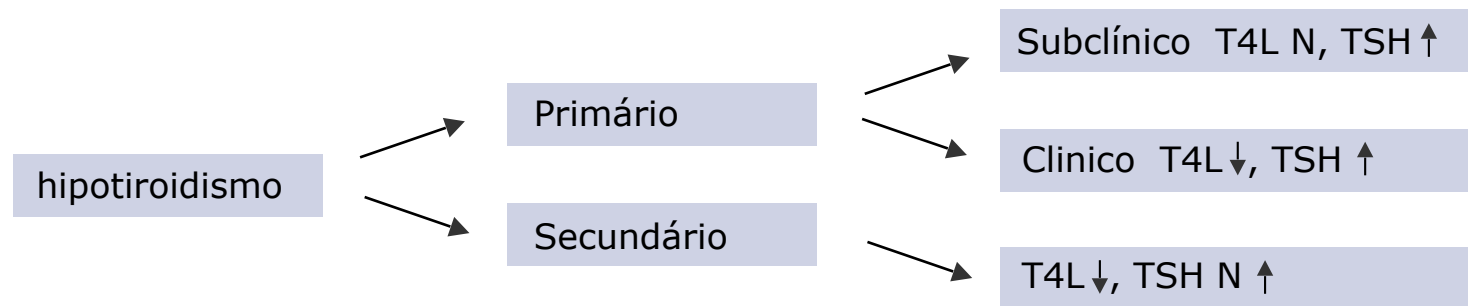
▶ Exame objectivo:

- ▶ Letargia, icterícia, macroglossia, bócio, fácies grosseiro
- ▶ Hérnia umbilical, pele seca, fontanela posterior aberta
- ▶ Hipotermia, cianose periférica, edema
- ▶ Atraso grave crescimento
- ▶ ADPM

Hipotiroidismo congénito

► Rastreio Neonatal:

- Em Portugal desde 1981 – doseamento TSH
- Taxa de cobertura em 2011 100%
- Idealmente realizado 3-5º dias de vida
- 5% dos casos não são diagnosticado neste teste (hipotiroidismo central)
- TSH 15-25 um/L considerado significativo – enviados a centros de referência



Ecografia da tiróide – 12-24 meses
avaliação morfológica e estrutural da tiróide

Hipotiroidismo congénito

▶ Tratamento:

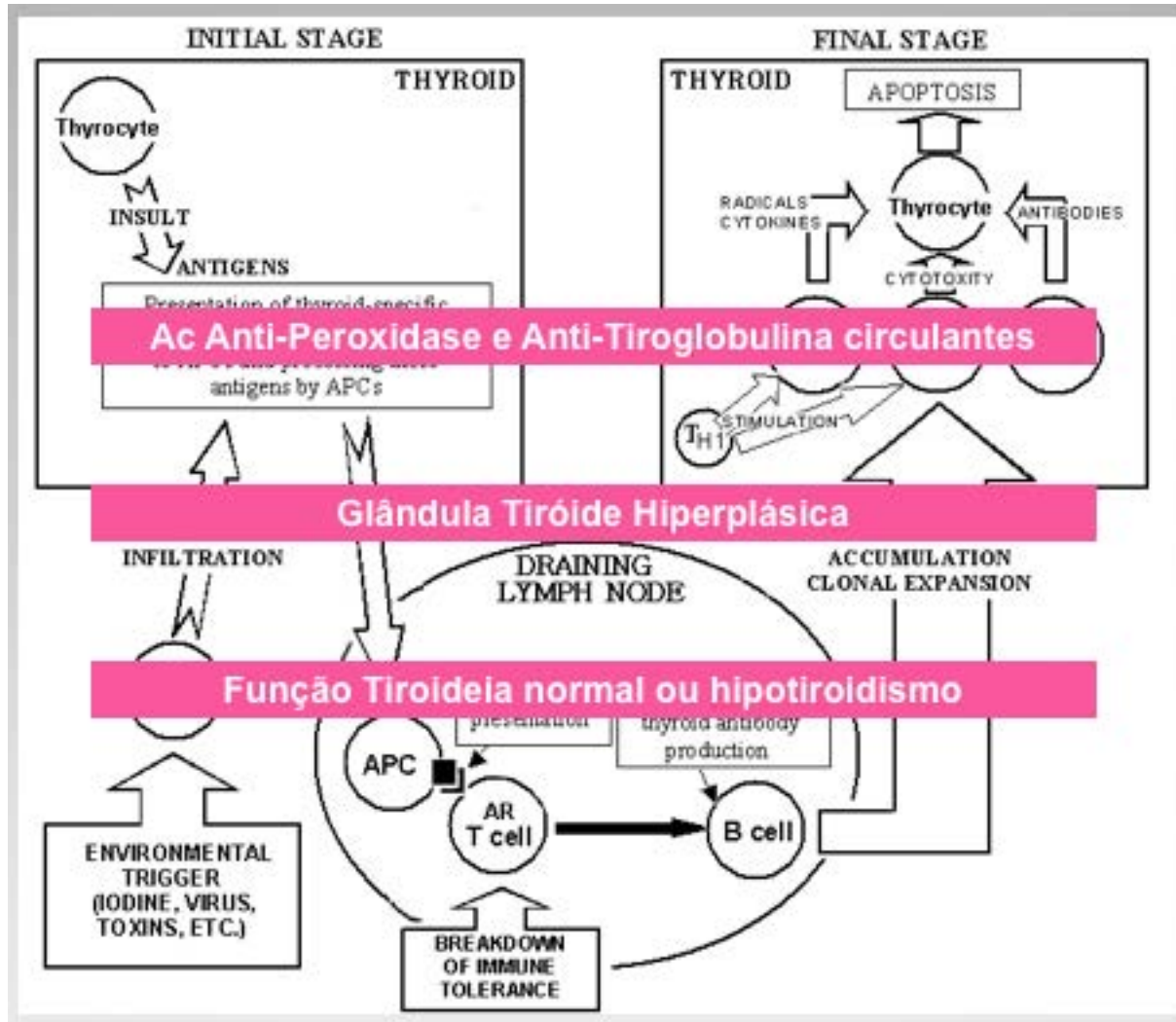
- ▶ Idealmente realizado nos primeiros 10 dias de vida com objectivo normalização rápida função tiroideia
- ▶ **Levotiroxina 10-15 mcg/Kg/dia** (mais elevadas se hipotiroidismo mais grave)
- ▶ Avaliar função tiroideia regularmente, evitar hipertiroidismo, avaliar crescimento e desenvolvimento
- ▶ Idade média de início 13 dias doses de 10-15 – sem perda de QI relativo aos controlos embora no grupo grave com menor score visuomotricidade
- ▶ Fundamental adesão á terapêutica por parte dos pais, necessário explicar e reforçar

Tiroidite de Hashimoto

Tiroidite de Hashimoto

- ▶ 1912 – Hashimoto descreveu pela 1ª vez doentes com bócio e infiltrado linfocitário intenso da tiróide
- ▶ Principal causa de patologia da tiróide e de hipotiroidismo adquirido, com ou sem bócio, em crianças e adolescentes
- ▶ Susceptibilidade genética + fatores ambientais
- ▶ Mais frequente no sexo feminino (8:1)
 - ▶ Ocorre em indivíduos da mesma família, associado por vezes doença de Graves (entre irmãos >20%)
 - ▶ Maior incidência doentes Trissomia 21, Síndrome de Turner, outras doenças auto-imunes (DM1, doença celíaca)
- ▶ Caracteriza-se por altas concentrações de anticorpos contra um ou mais antigénios tiroideus (Ac antiperoxidase e Ac anti-tiroglobulina)
 - ▶ Podem estar presentes baixas concentrações doença de Graves

Tiroidite de Hashimoto



Tiroidite de Hashimoto

► Clínica:

- aumento de peso
- cansaço
- obstipação
- intolerância ao frio
- desaceleração do crescimento
- performance escolar diminuída
- atraso pubertário (ocasionalmente puberdade precoce)
- irregularidades menstruais
- presença de outras doenças auto-imunes
- história familiar de doença da tiróide ou outra doença auto-imune



Tiroidite de Hashimoto

- ▶ Exame objectivo:
 - ▶ fácies mixedematosa
 - ▶ baixa estatura
 - ▶ bócio
 - ▶ obesidade
 - ▶ pele seca
 - ▶ aumento da pilosidade
 - ▶ palidez
 - ▶ vitiligo
 - ▶ fraqueza muscular
 - ▶ atraso pubertário (ocasionalmente puberdade precoce/galactorreia)

Complicações:

- Derrame pleural
- Derrame pericárdico
- Encefalopatia de Hashimoto
- Estatura final inferior á prevista



Tiroidite de Hashimoto

► Exames complementares:

- **Laboratório** - TSH↑, T4L↓ ou Normais ou
hipotireoidismo sub-clínico TSH↑ com T4L N
- acs antiTPO e antiTG positivos

Hemograma, perfil lipídico, ionograma, transaminases, prolactina

- **Ecografia** – padrão heterogéneo de predomínio hipoecogénico (vigiar nódulos)

Tiroidite de Hashimoto

► Tratamento:

- Hipotireoidismo sub-clínico controverso – TSH > 10 $\mu\text{m/L}$ tratar
- **Levotiroxina 2-6 mcg/Kg ou 100 mcg/m²/dia**

► Objectivos:

- TSH $\frac{1}{2}$ inferior dos limites de referência
- T4L $\frac{1}{2}$ superior dos limites de referência

Hipertiroidismo

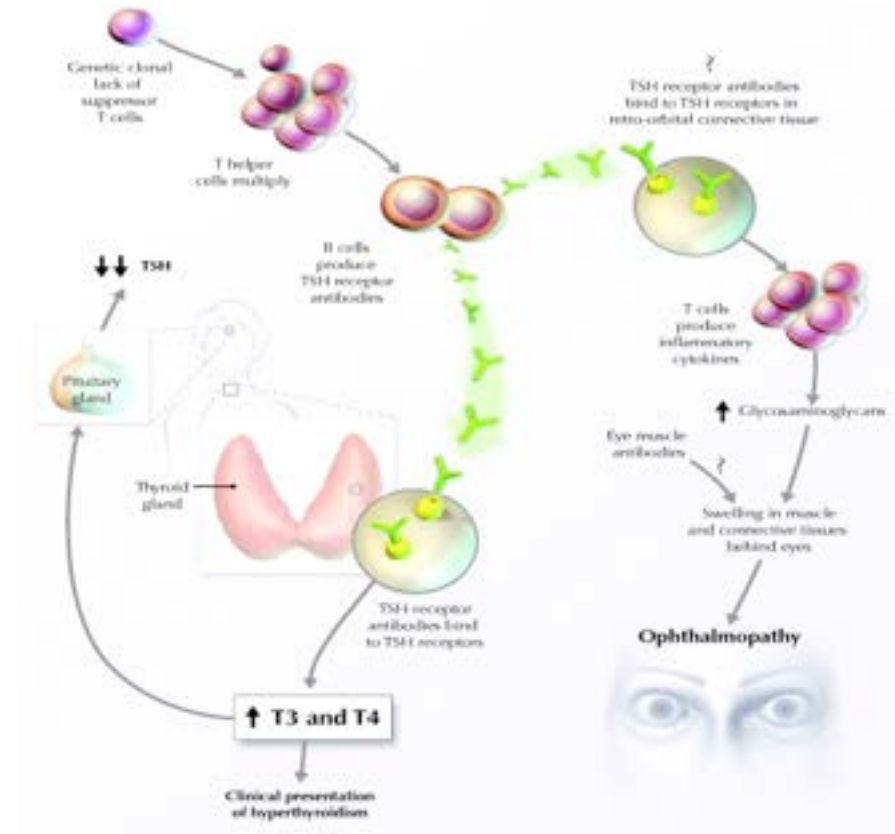
Hipertiroidismo

- ▶ Síntese e secreção aumentada de hormonas tiroideias pela tiróide
- ▶ Tirotoxicose – aumento da acção das hormonas tiroideias nos tecidos resultante aumento níveis de hormonas tiroideias
- ▶ Doença de Graves (>95% doentes pediátricos)
- ▶ Bócio multinodular tóxico
- ▶ Adenoma tóxico
- ▶ Avaliação obrigatória especialista em Endocrinologia Pediátrica

Doença de Graves

Doença de Graves

- ▶ Incidência 1:10000
- ▶ Crianças ≥ 10 anos 80% casos
- ▶ Patologia auto-imune
- ▶ Factores genéticos
 - ▶ Poligénicos (80% susceptibilidade)
 - ▶ Factores ambientais
- ▶ Resposta imune



Doença de Graves

▶ Sintomas

- ▶ Perda de peso apesar aumento apetite
- ▶ Palpitações
- ▶ Ansiedade
- ▶ Défice atenção e concentração, baixo rendimento escolar, hiperactividade
- ▶ Labilidade emocional
- ▶ Diarreia
- ▶ Dificuldade em dormir
- ▶ Intolerância ao calor

▶ Sinais

- ▶ Perda de peso apesar aumento apetite
- ▶ Palpitações
- ▶ Ansiedade
- ▶ Défice atenção e concentração, baixo rendimento escolar, hiperactividade
- ▶ Labilidade emocional
- ▶ Diarreia
- ▶ Dificuldade em dormir
- ▶ Intolerância ao calor

Doença de Graves

- ▶ Exames Complementares - Laboratório:
 - ▶ **TSH** frenada - $<0,01$ mU/L (*isolada como teste de rastreio*)
 - ▶ **T4 livre** ↑
 - ▶ **T3 livre** ↑
 - Pode estar aumentada com T4L normal e TSH frenada – T3 toxicose – fase inicial doença ou nos nódulos autónomos
- ▶ **Trabs** – específicos doença de Graves
- ▶ Hipertiroidismo sub-clínico – TSH baixa (ou indetectável) T4L e T3L N

Doença de Graves

- ▶ Exames complementares - imagiologia
 - ▶ **Na presença de bócio simétrico + oftalmopatia + TSH↓ e T4L↑**
 - *Não são necessários exames complementares – diagnóstico doença de Graves*
 - ▶ **Cintigrafia** – diagnóstico duvidoso
 - Captação aumentada na DG, bócio multinodular toxico
 - Nodulo – captação aumentada nodulo com supressão captação restante glândula
 - ▶ **Ecografia** – pode ser feita para avaliar tamanho tiróide e excluir nódulos
 - Na DG aumento da vascularização doppler, hipoecogénica

Doença de Graves

► Tratamento

► **Antitiroideos**

► Taxa remissão mantida de cerca de 30% idade pediátrica

► **Tratamento 1ª linha** (2 anos) - ↓ síntese hormonas tiroideias

► **Metimazol** – 0,2 – 0,5 mg/kg/dia id (ou 2id)

► Propiltiouracilo não deve ser usado (risco de hepatotoxicidade fatal)

► Se não se consegue remissão 1 a 2 anos – terapêutica definitiva

Doença de Graves

▶ Antitiroideos (2 abordagens terapêuticas)

▶ **Ajuste dose antitiroideu**

- ↓ dose 30-50% quando doente eutiroideu

▶ **“block and replace”**

- Manter dose de antitiroideu e adicionar levotiroxina para obter eutiroidismo

▶ **Efeitos secundários (6-35%):**

- Minor (20% casos): exantemas, artralgias, náuseas, dor abdominal,
- Major: icterícia colestática, agranulocitose (febre, faringite), trombocitopenia, Steven-Johnson
- Ocorrem 1os 6 meses

β bloqueantes

FC > 100 bpm

Doença de Graves

► Tratamento definitivo

► Iodo radioactivo – ^{131}I

Eficaz e seguro em idade pediátrica

- risco de cancro da tiróide baixo
- risco de outros cancros não aumentado
- sem risco anomalias congénitas filhos ou infertilidade

Tratamento definitivo eleição (taxas remissão 95%)

► Tiroidectomia (recomendada total ou quase total)

Idade < 5 anos

Sintomas compressão

Bócio grande (tiróide $\geq 80\text{g}$)

Captação iodo diminuída

Suspeita de neoplasia

Nódulos

Oftalmopatia activa moderada a grave

Deve ser feita em centros com experiencia

Nódulos Tiroideus

Nódulos Tiroideus

- ▶ Podem ser constituídos por células tiroideias ou outras, forma ovalada, tamanho diverso, podem ser visíveis e móveis com movimentos mastigação
- ▶ Isolados ou múltiplos
- ▶ Frequentemente assintomáticos
- ▶ Podem ser benignos ou malignos
 - ▶ Carcinoma da tiróide é o carcinoma endócrino mais comum em pediatria com incidência 0,5-3% de todos os carcinomas neste grupo

Nódulos Tiroideus

► Incidência carcinoma da tiróide por grupo etário:

► 5-9 anos 1/1000 000

► 10-14 anos 5/1000 000

► 15-19 anos 18/1000 000

F:M

<15 anos 3:1

15-19 anos 6:1

► Incidência diferentes tipos de carcinoma da tiróide:

Papilar 12%

Folicular 2,5%

Medular 1,7%

- Eutiroidismo 90% casos

- Hipotireoidismo 5%

- Hipertireoidismo 5%

Nódulos Tiroideus

▶ Causas frequentes

- ▶ Tiroidite auto-imune
- ▶ Quistos
- ▶ Neoplasias benignas
 - Hurthle
 - Folicular

- ▶ Colóide
- ▶ Neoplasias malignas
 - Carcinoma papilar
 - Carcinoma folicular

▶ Causas raras

- ▶ Tiroidite granulomatosa
- ▶ Infecções
- ▶ Neoplasias malignas
 - Carcinoma medular
 - Carcinoma anaplásico
 - Metástases
- ▶ Linfoma

Nódulos Tiroideus

► **Factores de risco carcinoma da tiróide:**

- HF de carcinoma da tiróide
- Hipotiroidismo congénito (se elevação TSH - carcinoma folicular)
- Exposição a radiação
- Doenças auto-imunes da tiróide

► **Clínica**

- Observado ao exame objectivo ou achado ecográfico
- História doenças da tiróide
- Exposição a radiação
- Sintomas de hiper ou hipotiroidismo
- Sintomas obstrutivos (disfonia ou disfagia)

Nódulos Tiroideus

- ▶ Avaliar função tiroideia e secreção calcitonina
- ▶ Acs antitiroideus, Trabs

- ▶ **Ecografia cervical:** exame de 1ª linha
 - ▶ Tamanho, número, ecogenicidade, ecoestrutura, localização
 - ▶ Indicadores de malignidade:
 - Margens indefinidas, hipoecogenicidade, microcalcificações, aumento da vascularização, nódulos isolados, localização subcapsular, heterogéneo, compressão, aumento de dimensões, presença de adenopatias

- ▶ Cintigrafia – maioria nódulos frios, não permite distinguir lesões benignas/malignas – cada vez menos utilizado

Nódulos Tiroideus

▶ Citologia aspirativa guiada por ecografia

- ▶ Acuidade diagnóstica criança 75-95%
- ▶ Teste mais preciso para avaliar malignidade nódulos
- ▶ Indicações: nódulos palpáveis, >1cm e com características de malignidade, rápido crescimento

▶ Tratamento:

- ▶ Tireoidectomia total – nódulos com mais 1 cm e citologia positiva para malignidade, esvaziamento ganglionar
- ▶ Hemi-tireoidectomia – nódulos características suspeitas e com mias de 4cm – se carcinoma – total
- ▶ Todos os nódulos hiperfuncionantes

Nódulos Tiroideus

▶ Tratamento

- ▶ Terapia ablativa iodo 131
 - Carcinoma papilar após cirurgia

▶ Tiroxina

- ▶ Nódulos sem características suspeitas de malignidade e nos nódulos associados a tiroidite auto-imune

SÍNDROME NEFRÍTICO

Clara Gomes

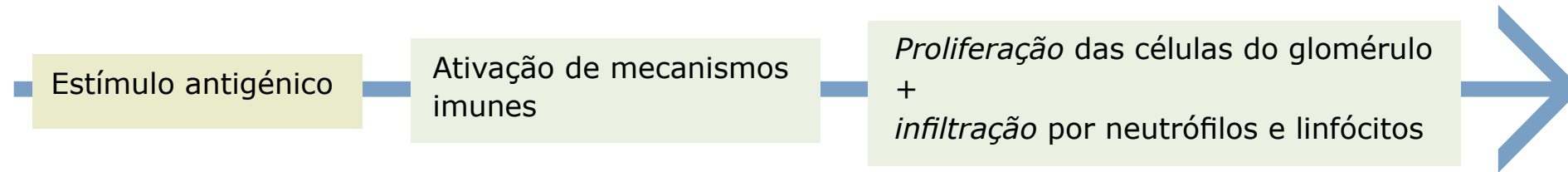
Sumário

- ▶ Síndrome nefrítico
 - Fisiopatologia
 - Histologia
 - Etiologia
- ▶ Causas mais comuns em Pediatria
 - GMN aguda pós-estreptocócica
 - Nefropatia de IgA / nefrite da PHS
- ▶ Diagnóstico diferencial
- ▶ IRA no síndrome nefrítico

Síndrome nefrítico

- ▶ Hematúria
- ▶ Retenção hidrossalina
 - ▶ Edema
 - ▶ HTA
- ▶ IRA (elevação da ureia/creatinina)

Fisiopatologia



Fisiopatologia

Fase indutora

- ▶ Reconhecimento antigénico
- ▶ Ativação das células imunocompetentes
- ▶ Produção de Acs pelos linfócitos B

Fase efectora

- ▶ Formação de ICC
- ▶ Ativação do complemento
- ▶ Infiltração de leucócitos/proliferação células glomerulares
- ▶ Libertação de mediadores

Patogenicidade

- ▶ Estrutura do Ag / capacidade de ativar o sistema imune e sistemas amplificadores
- ▶ Fatores genéticos do hospedeiro

Fisiopatologia

1. Mecanismos humorais (activaçãoTh2)

▶ Imunocomplexos *in situ*

- ▶ Ags heterólogos (infecciosos, vacinas, drogas)
- ▶ Ags autólogos (proteínas estruturais – colagénio tipo IV, DNA; proteínas tumorais (CEA); outros – ags tiroideus, ANCA)

▶ Imunocomplexos circulantes

- ▶ *Ags heterólogos (bactérias, fungos)* / activam o complemento – unem-se aos GV e são removidos pelo fígado e baço

Se defeito na remoção ou excesso de ICC depositam-se no rim (d soro)

Fisiopatologia

2. Mecanismos imunes mediados por células (Th1)

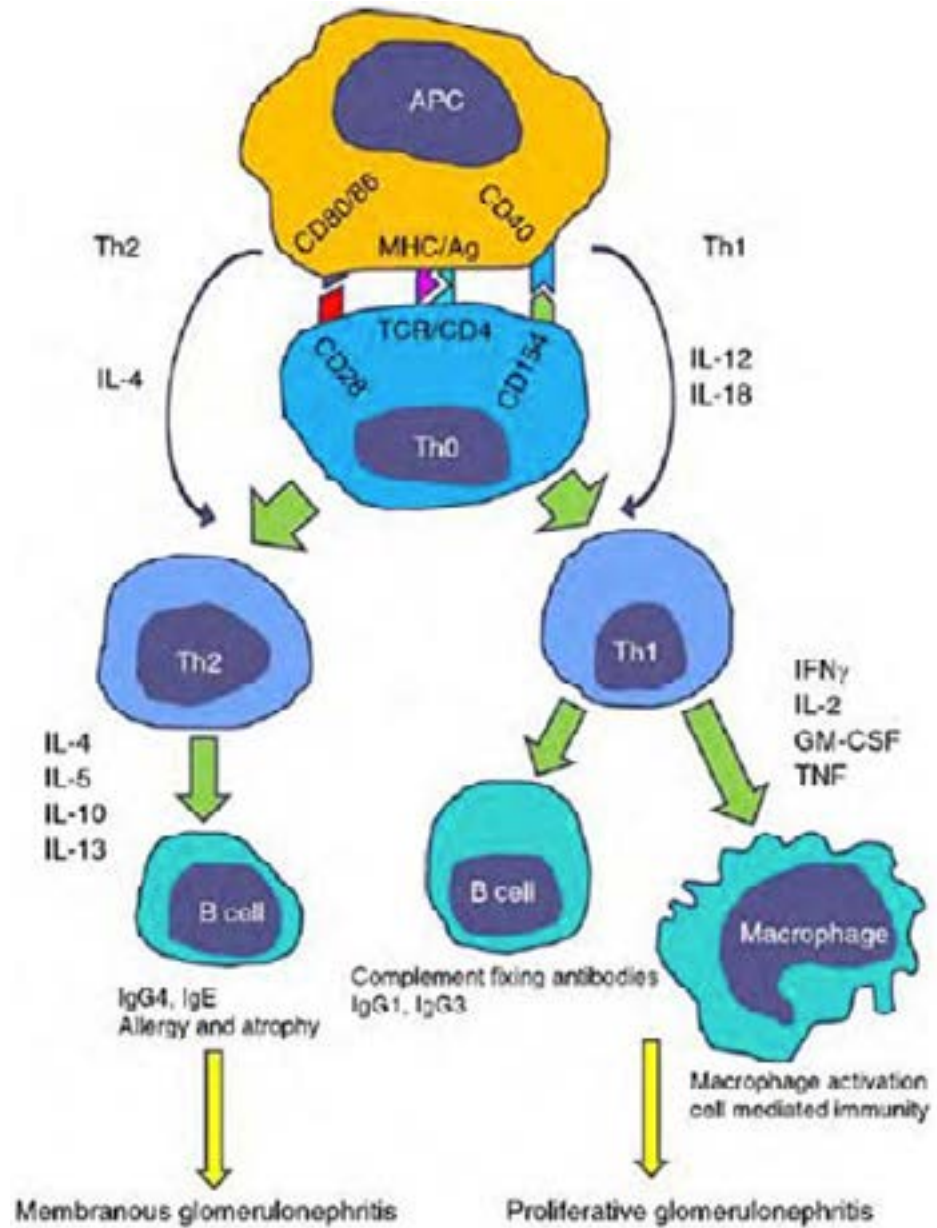
▶ Infiltração glomerular

- ▶ Monócitos
- ▶ Macrófagos
- ▶ Linfócitos
- ▶ PMNo



Citoquinas, moléculas de adesão, factores de crescimento

Síndrome nefrítico

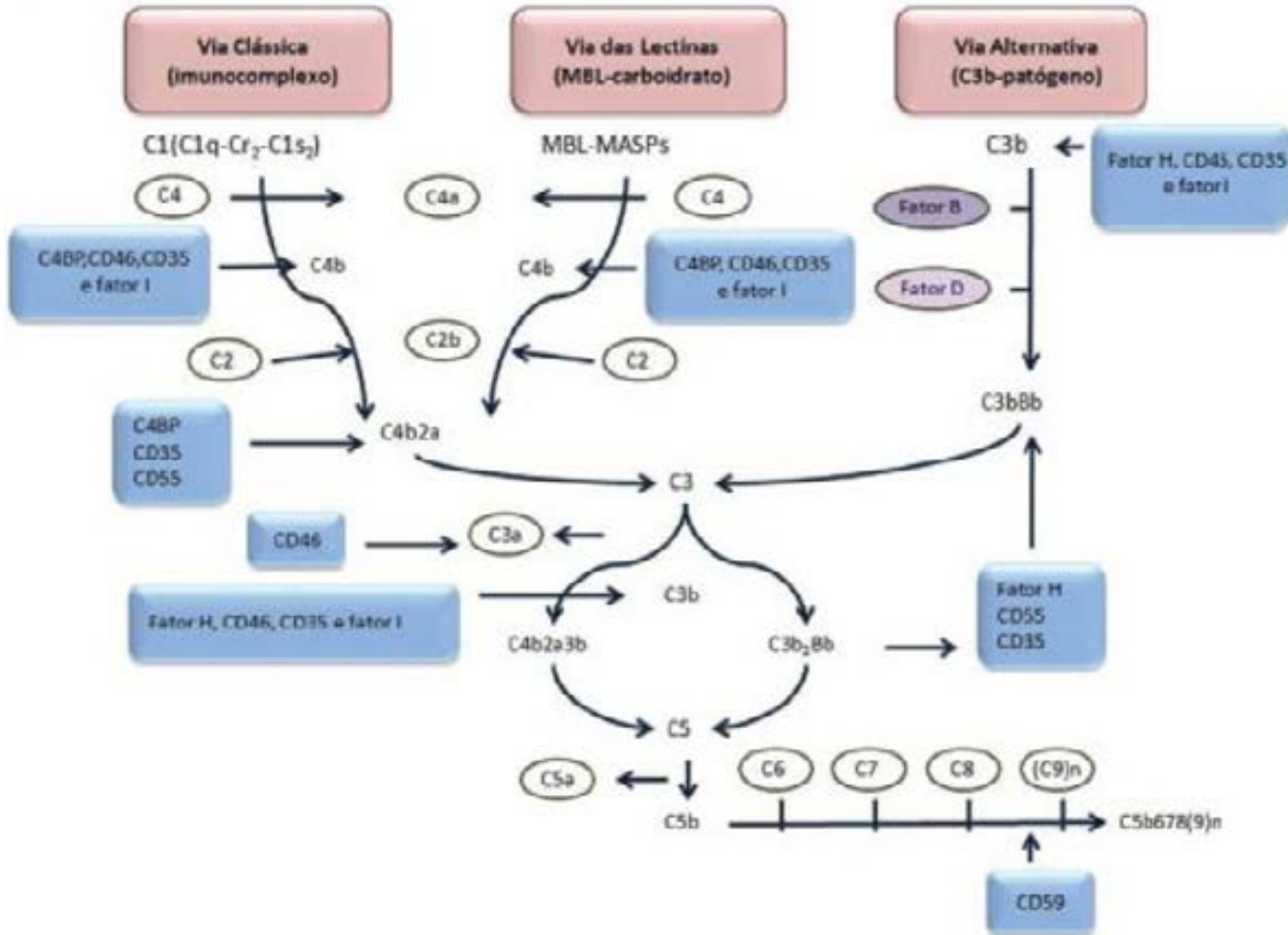


Fisiopatologia

3. Mecanismos efetores

- ▶ Complemento
 - ▶ Citoquinas
 - ▶ Sistema renina-angiotensina-aldosterona (SRAA)
- ▶ Cascata da coagulação
- ▶ Radicais livres e óxido nítrico

Ativação do complemento



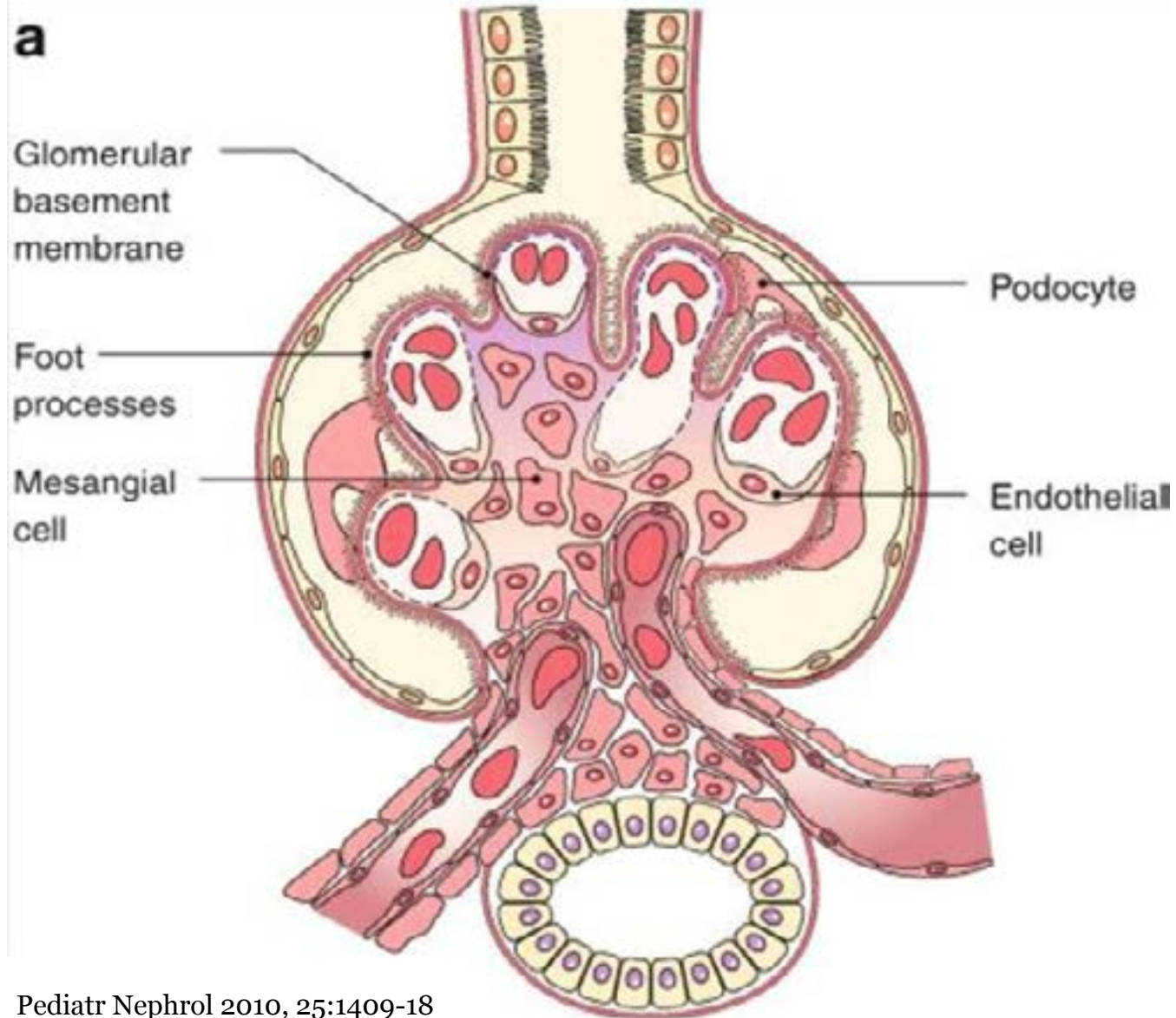
Fisiopatologia

1. Gravidade/ progressão para lesões crónicas
 - ▶ Duração/ quantidade da exposição ao Ag
 - ▶ Capacidade do hospedeiro remover os ICC depositados
2. Capacidade de formação de ICC *in situ*
 - ▶ Carga eletrostática (Ags catiónicos) facilita a penetração na MBG onde se liga ao Ac
 - ▶ Excesso de Ag
3. Localização dos ICC
 - ▶ Mesângio - proteinúria ligeira/ + hematúria
 - ▶ MBG - proteinúria maciça

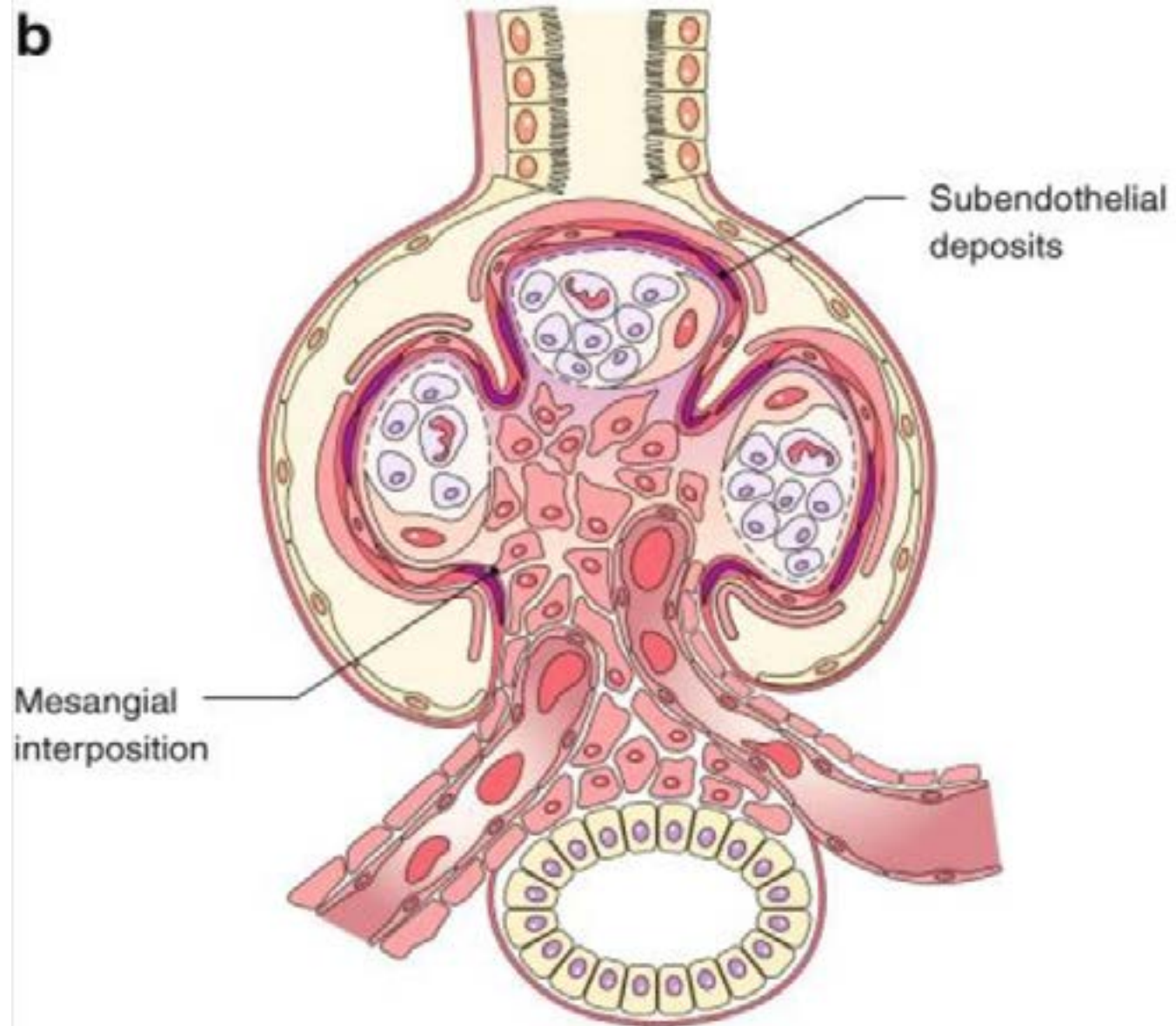
Fisiopatologia

- ▶ Alterações estruturais (rim > até 50%)
 - Proliferação celular endotelial, mesangial e epitelial
 - Depósitos de ICC no lado endotelial ou epitelial da MB, intramembranosos ou no mesângio
 - Hialinização ou esclerose (= lesão irreversível)
- ▶ Alterações funcionais
 - Hematúria
 - Proteinúria
 - Redução do DFG
 - Reabsorção aumentada do nefrónio distal de água e sal
 - Expansão volume intravascular, HTA, edema

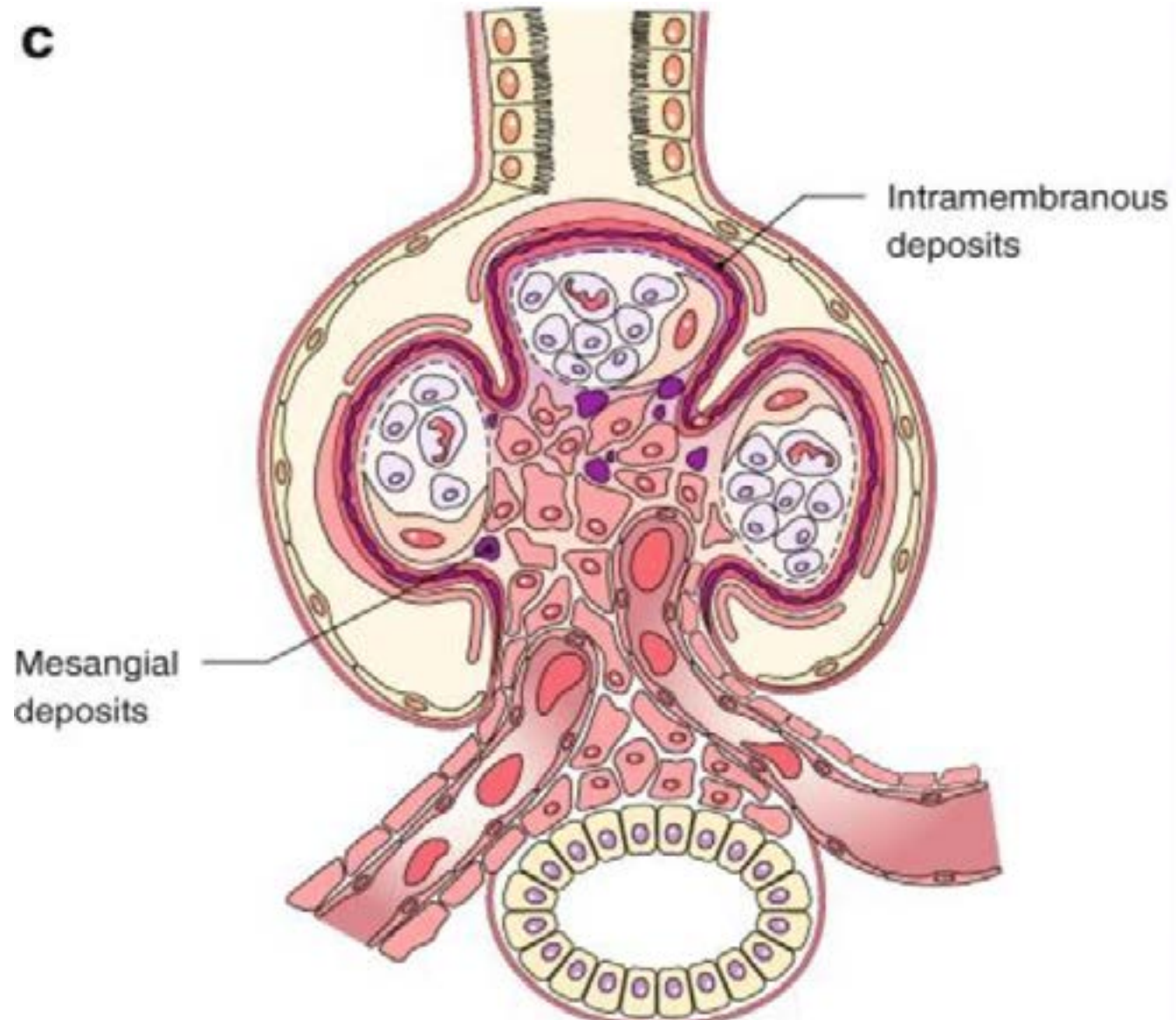
Glomérulo normal



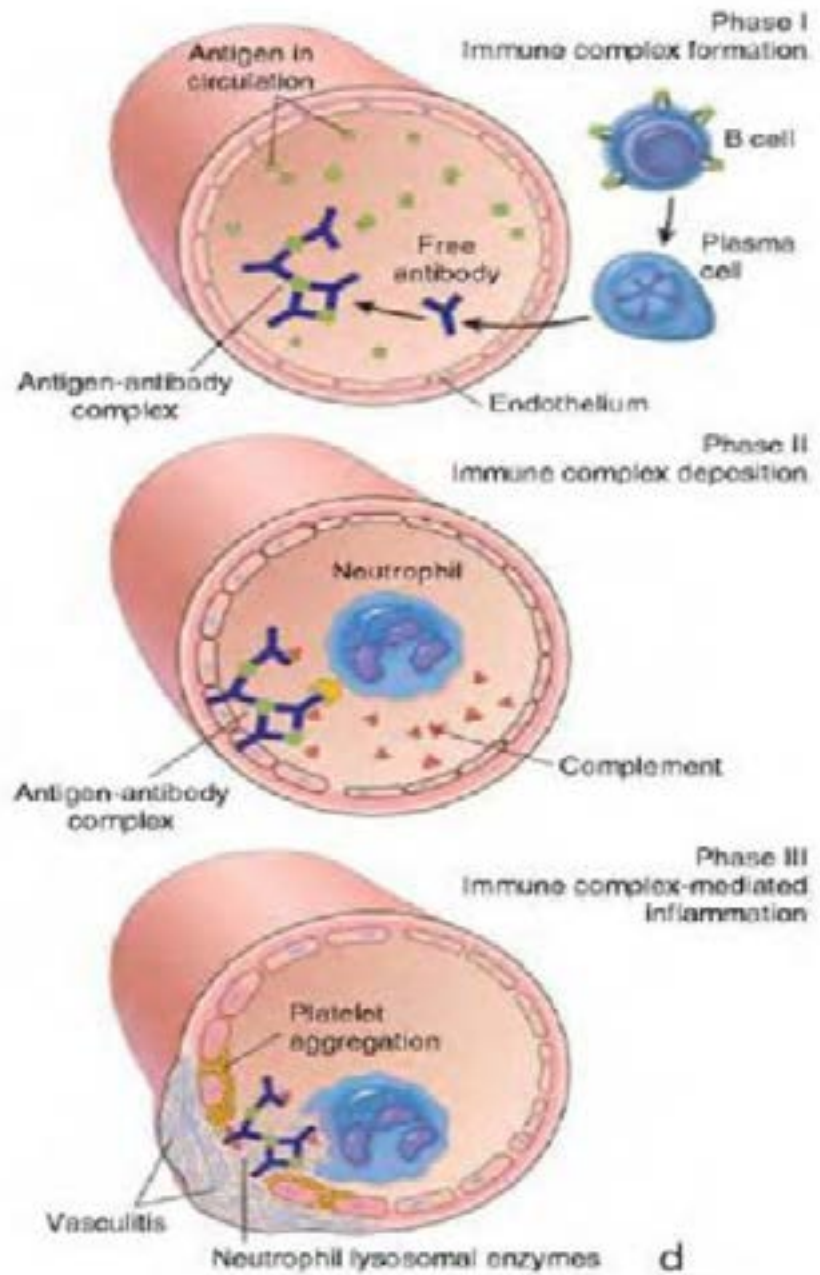
b



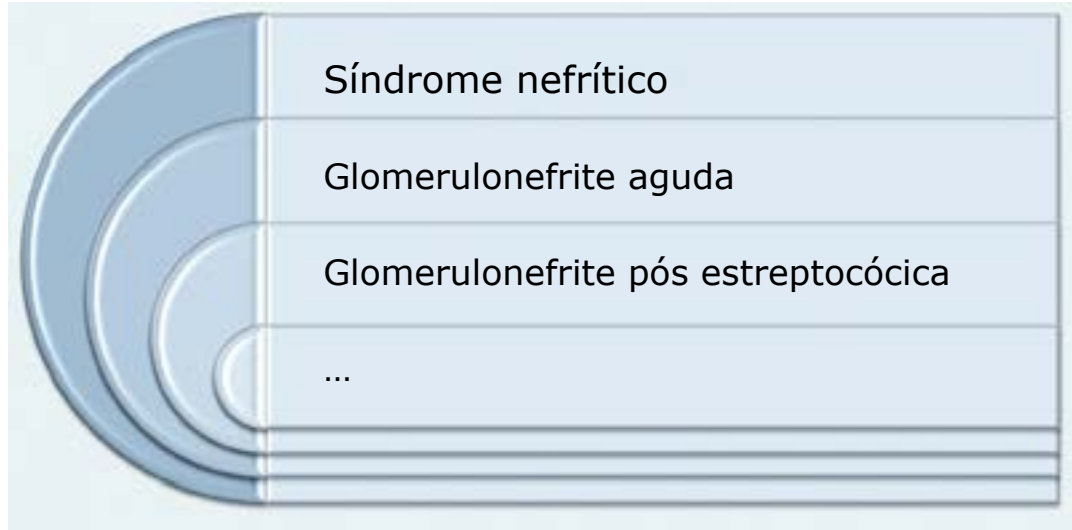
C



Síndrome nefrítico



Etiología síndrome nefrítico



Etiologia

Pós- infecciosa	<ul style="list-style-type: none">• Bactérias• Vírus• Parasitas• Fungos
D. primária	<ul style="list-style-type: none">• Nefropatia IgA• GN membranoproliferativa
D. sistémica	<ul style="list-style-type: none">• Púrpura de Henoch-Schonlein• LES• Síndrome Goodpasture• Síndrome hemolítico urémico
Outras d. renais	<ul style="list-style-type: none">• Nefrite túbulo-intersticial• Nefrite pós-radiação

Etiologia infecciosa

Bactérias	Vírus	Parasitas	Outros
Estreptoco pyogenes	Hepatite B	Plasmodium malarium e falciparum	Candida albicans
Estafilo aureus e epidermidis	Hepatite C	Toxoplasma gondii	Coccidioides
Pneumococo	EBV	Filaríase	Rickettsia
Estreptoco faecalis	CMV	Triquinose	
Salmonela	Parotidite	Tripanosoma	
Treponema	Varicela	Outros	
Brucela	Sarampo	Candida albicans	
Leptospira		Coccidioides	
		Rickettsia	

GMN pós-estreptocócica (GMNPE)

História

Séc XVIII – descrição de episódios de hematúria após escarlatina

Séc XIX – descrição de período de latência entre a escarlatina e síndrome edematoso e hematúria glomerular

1933 –Osman: descrição histológica da GNA

GMNPE_Epidemiologia

- ▶ Crianças 4-14 anos
- ▶ < 2 A : < 5%

- ▶ Predisposição genética ? Incidência maior no sexo masculino (2:1), certos haplotipos HLA, DR1, DRw4...

- ▶ Menor incidência nos países desenvolvidos (0.01-0.02/ano/crianças com < 12 A vs 0.6)
 - ▶ Tratamento precoce de infecção estreptocócica
 - ▶ Melhores condições higieno-sanitárias
 - ▶ Melhores cuidados dentários
 - ▶ Ocorre sobretudo após amigdalite vs infecção cutânea

GMNPE_Epidemiologia

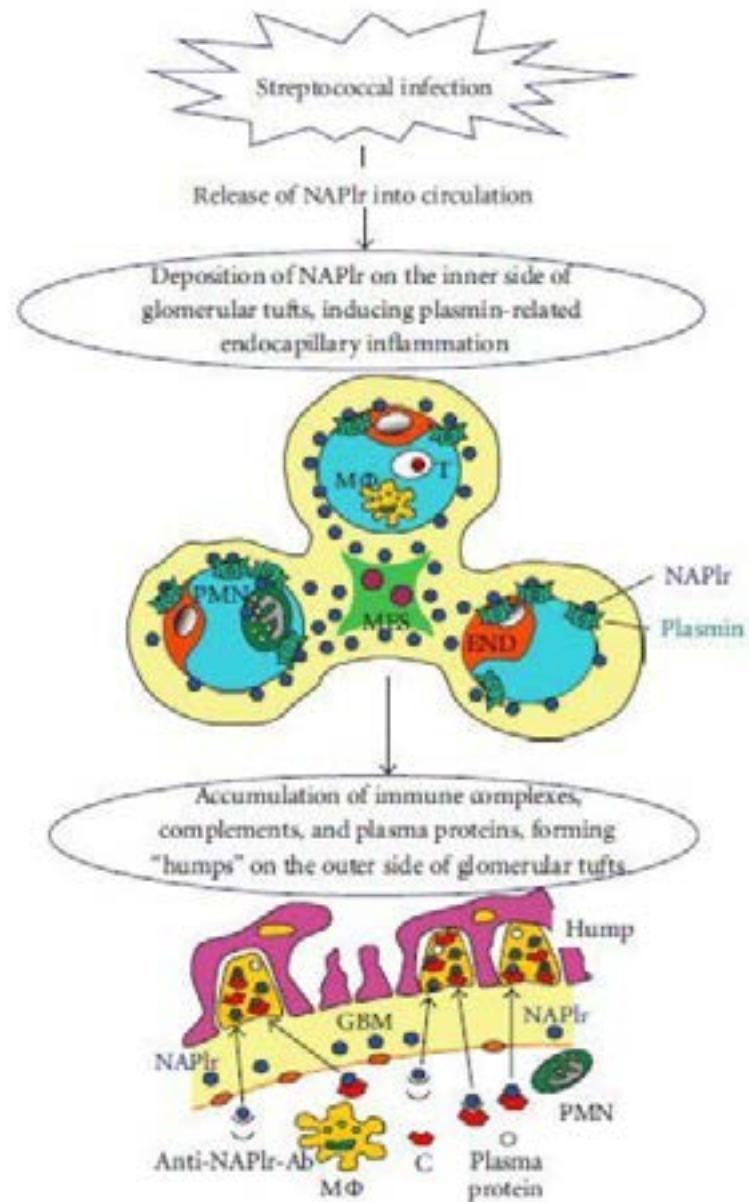
- ▶ Nas 2-3 décadas anteriores a incidência reduziu mas pode estar a haver um discreto aumento nos últimos anos
....idosos, toxicodependentes, alcoolismo
- ▶ Difícil avaliar incidência (50% dos casos são sub-clínicos)
- ▶ Casos esporádicos /surtos epidémicos (comunidades com densidade populacional maior, piores condições higieno-sanitárias)
- ▶ Risco de nefrite: variável com serotipo de estreptoco ~15% (global); se do serotipo M e após amigdalite 5%; na infecção cutânea 25%

GMNPE_Epidemiologia

1. Ags nefritogénicos

- ▶ Proteínas M de alguns estreptococos do grupo A
 - ▶ Piodermites – M47,49,55, 57
 - ▶ Infecção respiratória M1,2,4 e 12
- ▶ Receptor da plasmina associado a nefrite (NAPlr) –protease catiónica gliceraldeído 3-fosfato-desidrogenase)
- ▶ Proteína associada a nefrite (NSAP) ~ estreptoquinase do estreptococo grupo C
- ▶ Exotoxina pirogénica estreptocócica ou eritroxina B (SPEB) e o seu precursor zimogénico (zSPEB)

Síndrome nefrítico



GMNPE_ Fisiopatologia

1. Ags nefritogénicos

- ▶ NAPIr e SPEB
 - ▶ identificadas em biópsias precoces
 - ▶ SPEB (catiónica) localizada em associação com complemento e Igs/ única a ser identificada nos "humps"
 - ▶ Acs contra a NAPIr elevam-se apenas nas infecções estreptocócicas (grupos A,C e G) associadas a GMN; o TASO eleva-se nas 2.
 - ▶ Os Acs anti-NAPIr e proteína M persistem anos –condicionam protecção contra GMNPE?

- ▶ Outros Ags? (estreptococos zooepidemicus – surtos epidémicos de GMN)

Estreptococos nefritogénicos

Table 2. Epidemics of acute PSGN with less than 100 cases and clusters of cases

Year	Location	Population	Site of Infection	No. of Cases	Streptococcal Type
1952	Nova Scotia, Canada ³⁸	Rural	Throat	22	ND
1953	Red Lake, MN ³⁹	Aboriginal	Skin	63	M49
1960	Memphis, TN ²⁷	Urban	Skin	57	M 1, M12, M49
1966	Red Lake, MN ³²	Aboriginal	Skin	27	M49
1975 to 1977	Alaska ³⁵	Eskimo children	skin	75	ND
1978 to 1982	Santiago, Chile ⁹	Urban	Skin and throat	84	ND
1978 to 1983	New Zealand ^{28,27}	Urban and Rural	Skin	Clusters (autumn)	M49, 57, 60
1980	Las Tunas, Cuba ⁴¹	Rural	skin	12	M49, M12
1980 to 1989	Kuwait ^{33,34}	Urban and Rural	Throat and skin	234 cases in 9 yr	M12, M18, M49
1980 to 1998	North Territory, Australia ³⁰	Rural	Skin and throat	Clusters	ND
1982 to 1993	Belgrade, Yugoslavia ³¹	Military academy	throat	Clusters of 6 to 24 cases	ND
1883	North Yorkshire, UK ²⁶	Rural	Unpasteurized milk	Clusters	<i>S. zooepidemicus</i>
1992	Saga, Japan ³⁶	Rural	Throat	42	M1
1993	North Queensland, Australia ⁴⁰	Aborigines	Skin	58	ND
1993	Brisbane, Australia ²⁹	Rural	Unpasteurized milk	Clusters	<i>S. zooepidemicus</i>
2005	Linköping, Sweden ²⁵	Rural	Throat	Cluster	<i>S. pyogenes</i> <i>S. constellatus</i>

GMNPE_ Fisiopatologia

2. Imunocomplexos (ICCs)

- ▶ Reacção cruzada entre componentes glomerulares e ags estreptocócicos
 - ▶ Acs contra laminina, colagénio, elementos do mesângio, MBG (soro dos doentes)
- ▶ Formação de imunocomplexos circulantes e *in situ*



- ▶ Activação do complemento - via alterna
 - ▶ Via clássica, via lectina ...
Toxicidade directa no glomérulo/ activação macrofágica

3. Imunidade celular –infiltrado de linfócitos Thelper e macrófagos Aumento de citokinas (IL6, IL8, TNF α)

GMNPE_ Fisiopatologia

4. Fenómenos de auto-imunidade

- ▶ Crioglobulinas (1ª semana de doença) IgG
- ▶ Acs anti- IgG (desialização da IgG - neuraminidase estreptocócica)
- ▶ Acs anti-DNA
- ▶ Acs anti-C1q
- ▶ ANCA (acs anti-citoplasma dos PMN -- sobretudo em doentes com GMN rapidamente progressiva)

5. Citoquinas e quimioquinas

GMNPE_ Clínica

- ▶ Anamnese –infeção prévia
- ▶ Período de latência
 - ▶ Infeção cutânea – 3-6S
 - ▶ Infeção faríngea – 7-15 dias

GMNPE _Formas de apresentação

1. Síndrome nefrítico agudo

- ▶ Hematúria glomerular (100%)
 - ▶ Macroscópica em 1/3 e resolve em dias
 - ▶ Microscópica e pode persistir 1 ano/ agrava com infecções respiratórias, exercício

- ▶ Edema (90%)

- ▶ HTA (60-80%) - medicação em 1/2 dos casos

- ▶ Oligúria (50%)

- ▶ Proteinúria geralmente < 1g/L
 - ▶ síndrome nefrótica – 2-4%

- ▶ Azotémia(25-30%)
Mau-estar geral, sensação de peso lombar, náusea



GMNPE _Formas de apresentação

2. Sub-clínica (~ 50%)

- ▶ Hematúria microsc + redução de C3 + TA normal/elevada
 - ▶ Surtos epidémicos - 1,5x mais frequente que a GMN clínica
 - ▶ Contactos domésticos – 4-5 vezes mais comum

3. Síndrome nefrítico (<4%)

- ▶ Proteinúria maciça

4. GMN rapidamente progressiva (<2%)

- ▶ Azotemia progressiva e oligúria
- ▶ MO proliferação extracapilar com crescentes

5. Complicações

- ▶ IRA com necessidade de diálise (<5%)
- ▶ Insuf cardíaca, edema agudo pulmão (raro)
- ▶ Encefalopatia hipertensiva (excepcional)

GMNPE _Exames laboratoriais

Urina Tipo II

- ▶ Hematúria glomerular
- ▶ Proteinúria

Bioquímica

- ▶ IRA (ureia/ creatinina elevadas)
 - Sobrecarga hidrossalina desproporcionada ao nível de IRA
 - Mecanismo de reabsorção activa tubular de Na
- ▶ Desiquilíbrios electrolíticos
 - Hiperkaliémia (hiporreninémia com hipoaldosteronismo)

GMNPE _Exames laboratoriais

- ▶ Acs anti-estreptococos (TASO, anti-DNAse B)
 - ▶ TASO eleva-se na 1ª S – máximo 2-4S – normaliza 6-12 M
 - ▶ Nas infecções cutâneas eleva-se apenas o anti-DNAse B
 - ▶ O anti-DNAse B eleva-se mais rápido

- ▶ Hipocomplementémia – C3
 - ▶ C1q e C4 N (baixa inicial discreta e transitória)

- ▶ Elevação de Ig G e M (80%)

- ▶ Imunocomplexos circulantes e crioglobulinas (1ª sem)

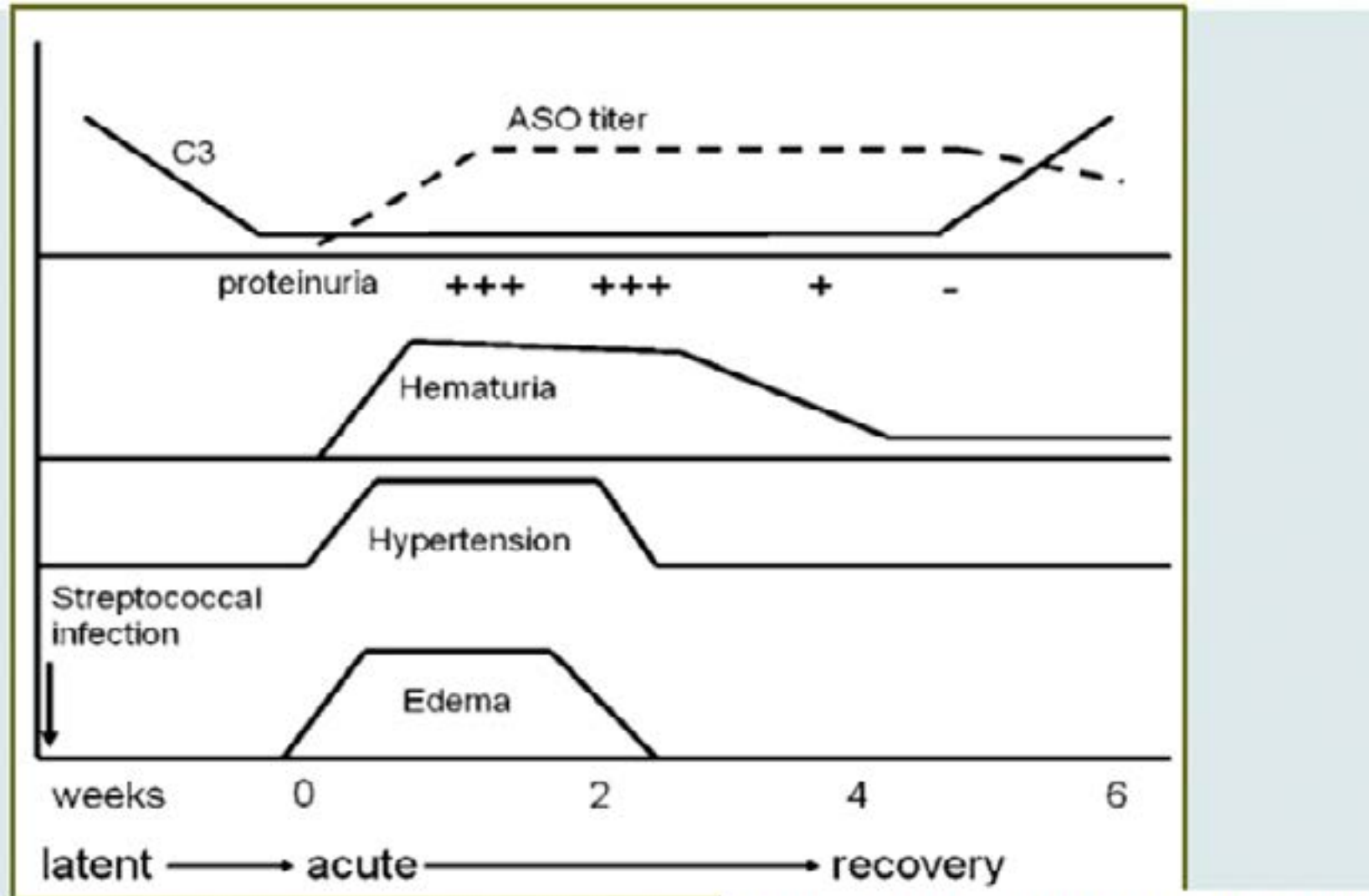
- ▶ ANCA (10%)

- ▶ Rx torax, Eco renal, Eco cardíaca...

GMNPE _ Quando internar?

- ▶ HTA
- ▶ Oligúria
- ▶ Creatinina sérica elevada
- ▶ Anomalias eletrolíticas

GMNPE _ Evolução



GMNPE _ Evolução

Favorável com completa resolução em >95% casos:

- ▶ Edema – em 5-10 dias
- ▶ TA - 2-3 semanas (até ..6S)
- ▶ Proteinúria - 2-3 M --- proteinúria ortostática 1-2 anos
- ▶ Hematúria macroscópica – 1-3 semanas (pode exacerbar com exercício físico)
- ▶ Hematúria microscópica – 1 A (mas 1-3 A)
- ▶ ... Se hematúria e proteinúria >1A considerar d. renal crónica

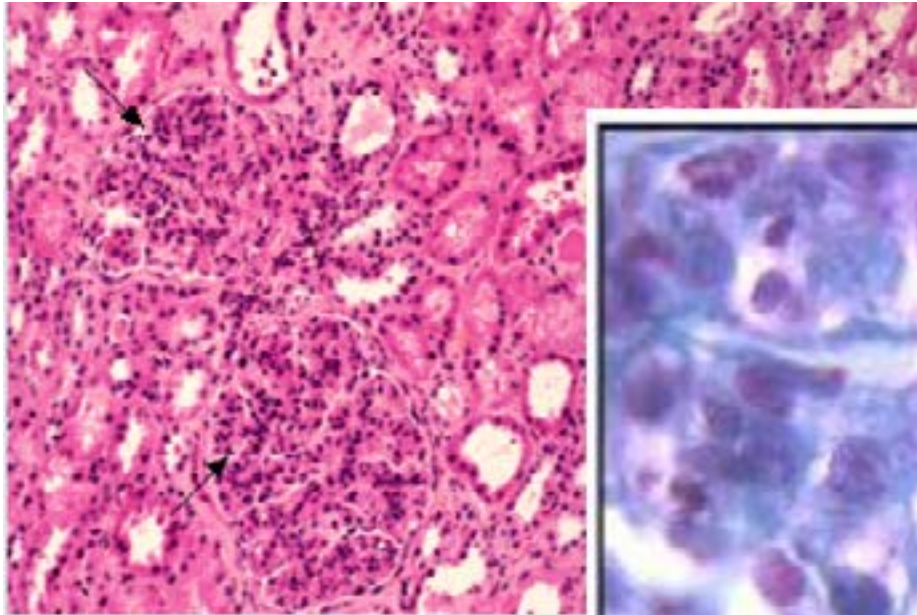
Biópsia renal

Indicações

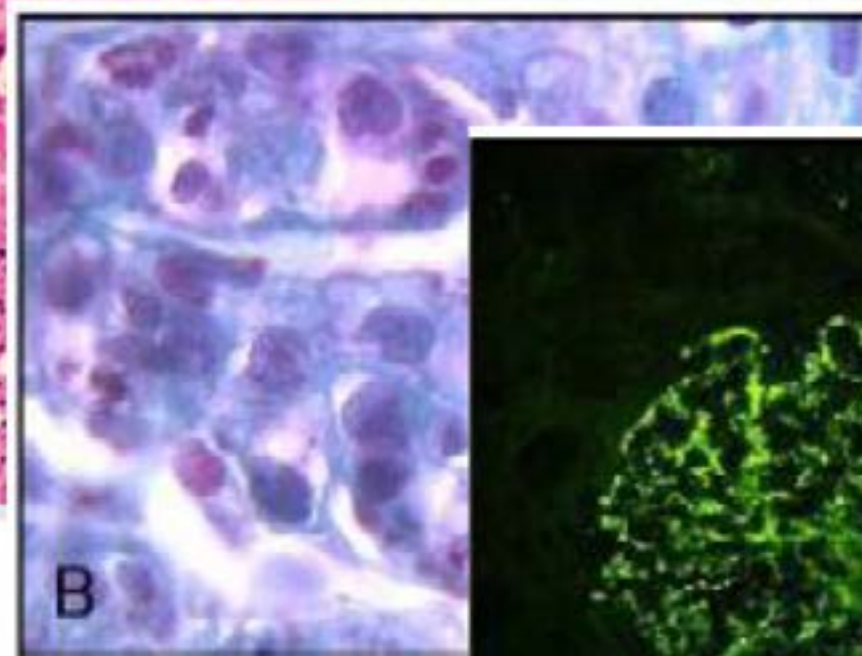
Clínica atípica/ sem documentação de infecção estreptocócica recente

- ▶ Síndrome nefrítico >7 dias
- ▶ IRA > 7 dias
- ▶ Hipocomplementémia ou proteinúria persistente > 8 semanas (?)
- ▶ Hematúria microscópica > 18M

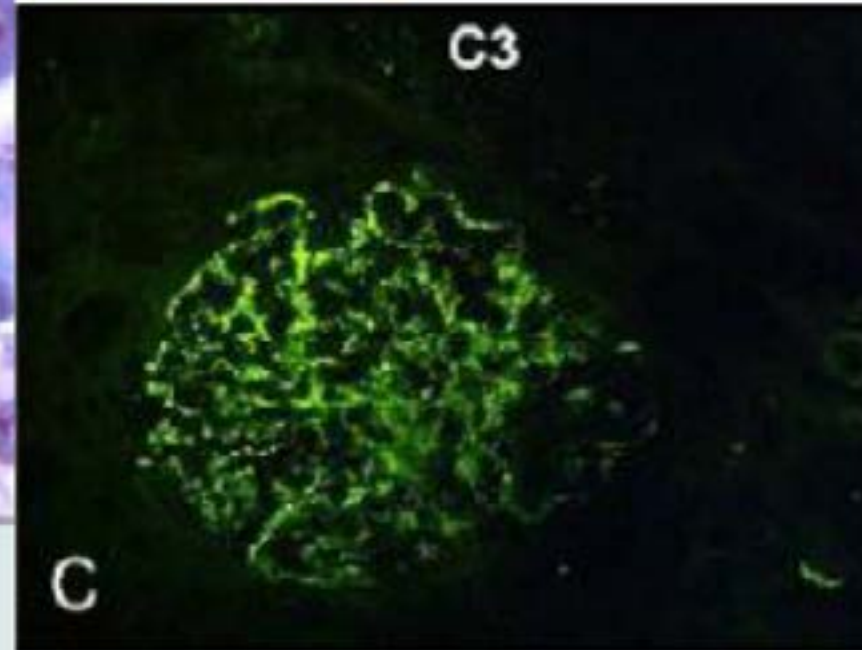
GMNPE _ Histologia



Hipercelularidade endotelial

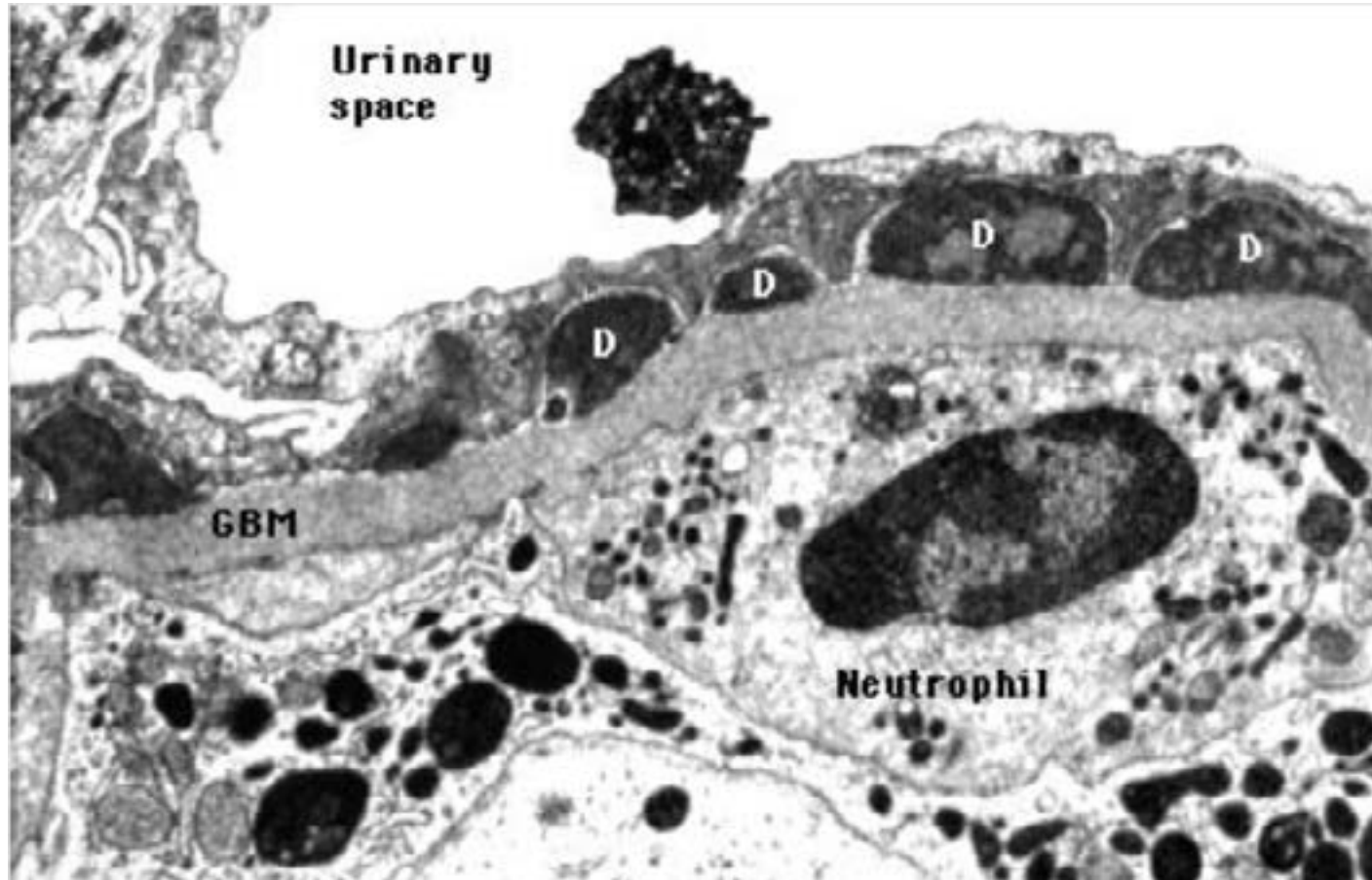


"Humps", depósitos extramembranosos



IF - depósitos de C3 em "céu estrelado"

Microscopia eletrónica



ME - Depósitos em semi-lua ("humps") extramembranosos

Tratamento

- ▶ Antibiótico (c/ ou s/ infeção)
 - ▶ AB preventivo – contactos domésticos
- ▶ Repouso (difícil...)
- ▶ Restrição salina, hídrica, K
- ▶ Diuréticos de ansa ---- ~~tiadidas~~
- ▶ Nifedipina, perfusão de nitroprussiato; ~~IFeAS~~
- ▶ Resina trocadora de K
- ▶ O2 , diuréticos (edema pulmão) ...
- ▶ Diálise se urémia progressiva, hiperkaliémia, congestão circulatória
- ▶ GMN rapidamente progressiva – metilPDN/imunossupressores

GMN pós-infeciosa _HP

Infeção prévia 30/42	Faringo-amigdalite	40%
	Outra infeção resp alta	43%
	Sínd febril	17%
	Impétigo	0%

Evidência de infeção estreptocócica (TASO, AD-Nase B) - 77%

N=42

GMN pós-infecciosa _HP

Hematúria macro micro	31 (74%) 11 (26%)
Edema	19 (45%)
HTA	13 (31%)
Redução do DFG	13 (31%)
Proteinúria nefrótica	20 (48%)

Hospitalização - 60%
(mediana de 8 dias)

N=42

GMN pós-infeciosa _HP

- ▶ Encefalopatia hipertensiva - 1
- ▶ Diálise peritoneal - 2
- ▶ Necessidade biópsia renal - 4 (GMN crescêntica 3/proliferativa endocapilar 1)

Tempo médio de seguimento 1.8A:

- ▶ Normalização do sedimento urinário - 98% (1 proteinúria prolongada)
- ▶ Normalização de C3 e TA - 100%

N=42

GMNA pós-estreptocócica

Table 3 Effect of the type of haematuria, proteinuria, C3 level and C-reactive protein on the severity of the clinical presentation^a

Variables	Severe forms	Non severe forms	<i>p</i>
Number of cases	11	39	
Macroscopic haematuria	7/11	25/39	0.7
Proteinuria/creatininuria, g/g (mean ±SD)	3.4±2.7 (7/11 available values)	5.4±4.5 (25/39 available values)	0.66
C3 fraction (g/l)	0.2±0.1	0.4±0.4	0.02
CRP (mg/l)	74.5±82.7 (5/11 available values)	60±54 (32/39 available values)	0.86

GMN pós-infeciosa _HP

Correlação do valor de C3 com a gravidade clínica

	média		valor p
HTA	N (29) 0,3864 S (13) 0,2393		p=0,036 (*)
Oligoanúria	N (30) 0,3965 S (12) 0,2018		p=0,017 (*)
Proteinúria nefrótica	N (22) 0,3174 S (20) 0,3667		p=0,345 (*)
Diminuição TFG	N (29) 0,3893 S (13) 0,2329		p=0,066 (*)
Biópsia renal	N (38) 0,3462 S (4) 0,2900		p=0,684 (*)
Corticoterapia/ciclofosfamida	N (37) 0,3511 S (5) 0,2652		p=0,002 (*)
Diálise peritoneal	N (40) 0,3514 S (2) 0,1300		p<0,001(**)

N=42

GMNPE _ Prognóstico

- ▶ Fase aguda: excelente
 - ▶ Morte muito rara (hiperkaliémia, edema pulmão...)
- ▶ Estudos de follow-up longos (10-20A)
 - ▶ Alterações urinárias (proteinúria, hematúria) ~5- 20%
 - ▶ IRC <1%

➔ *Controle 2, 5 e 10 A: TA, sedimento urinário e creatinina*

Nefropatia IgA

1ª descrição em 1968 (Berger)

Depósitos granulares de IgA mesangiais (<IgM e C3)

Glomerulonefrite primária + frequente no mundo

Follow-up a longo prazo: evolução para IRC em 20-50% (adultos)

Epidemiologia

- ▶ GMN do adulto –pico 20-30 anos
- ▶ ... mas 10% < 15anos
- ▶ Prevalência < 15 anos – 18-20% das GMN idiopáticas
(Japão: prevalência 30% /incidência 4.5 casos/ano/100.000 crianças)
- ▶ Idade média de diagnóstico 10 A
- ▶ Rara < 3 A
- ▶ Sexo masculino: 65%
- ▶ Mais frequente nos caucasianos

Formas de apresentação

- ▶ Hematúria macroscópica recidivante - 60-80%
 - ▶ Simultânea ou 2-3 dias após infecção das vias respiratórias ou GEA
 - ▶ Lombalgias, astenia, febrícula, disúria
 - ▶ Sem oligúria, edemas, HTA ou IRA
 - ▶ Recuperação numa semana
 - ▶ ...Hematúria microscópica persistente

- ▶ Alterações urinárias assintomáticas (hemat, prot) - 26%

- ▶ Síndrome nefrítico agudo - 12% (~ GN pós infecciosa)

Formas de apresentação

- ▶ Síndrome nefrítico -10%
- ▶ IRA / GN rapidamente progressiva -1,7%
 - ▶ Necrose tubular - com cilindros hemáticos intratubulares / glomérulos pouco alterados - efeito tóxico da Hb e outras proteínas do Gv para os túbulos?
 - ▶ GMN rapidamente progressiva – crescentes em >50% dos glomérulos/ IRA progressiva
- ▶ IRC - < 1% (esclerose renal)

Síndrome nefrítico



Púrpura de Henoch-Schonlein

- ▶ Vasculite sistêmica com depósitos de IgA nos pequenos vasos
- ▶ Púrpura + artralgias + dor abdominal
- ▶ Afeta o rim em 30% das crianças/ 60% nos adultos
- ▶ <2 A - Edema hemorrágico do lactente
- ▶ > 20 A – PHS do adulto

Nefropatia de IgA ↔ Púrpura de Henoch-Schonlein

Nefrite da PHS

Table 2 Occurrence of Henoch–Schönlein purpura nephritis by age at onset

Age group (years)	All	Nephritis		No nephritis
0–3	19	5 (26%)	↓	14 (74%)
3–6	88	32 (36%)		56 (64%)
6–10	70	34 (49%)		36 (51%)
10–16	46	31 (67%)		15 (33%)
All	223	102 (46%)		121 (54%)

Nefrite da PHS

Finlândia

Design A prospective study of 223 paediatric patients to examine renal manifestations of Henoch–Schönlein purpura (HSP). The patient's condition was monitored with five outpatient visits to the research centre and urine dipstick testing at home.

What is already known on this topic

- ▶ Henoch–Schönlein purpura nephritis (HSN) occurs mostly in the early course of Henoch–Schönlein purpura.
- ▶ In most cases HSN is mild and self-limiting.
- ▶ Corticosteroid treatment does not prevent the occurrence of HSN.

- ▶ A pesquisa de envolvimento renal deve prolongar-se pelo menos até 6 meses
- ▶ Se nefrite mesmo ligeira ou recidiva de PSH, 6 meses não é suficiente
- ▶ A profilaxia com PDN não altera a altura em que surge a nefrite

Patogenia

IgA secretora

- ▶ Linfócitos e plasmócitos da submucosa (ap respiratório/digestivo)
- ▶ Polimérica
- ▶ Predomínio de IgA2
- ▶ União dos monómeros por cadeia J

IgA circulante

- ▶ Linfócitos e plasmócitos da medula e baço
- ▶ IgA1 (90%)
- ▶ Monomérica
- ▶ Sem cadeias J

Patogenia

- ▶ Desconhecida
- ▶ Surge habitualmente após episódio de infeção respiratória alta- bactérias (... Estafilococo aureus), vírus (parainfluenza, adeno, CMV, EBV)? Aqs alimentares (proteínas de LV, gluten)?
- ▶ Factores genéticos?

IgA anómala (defeito de glicosilação) → induz formação de auto-Acs

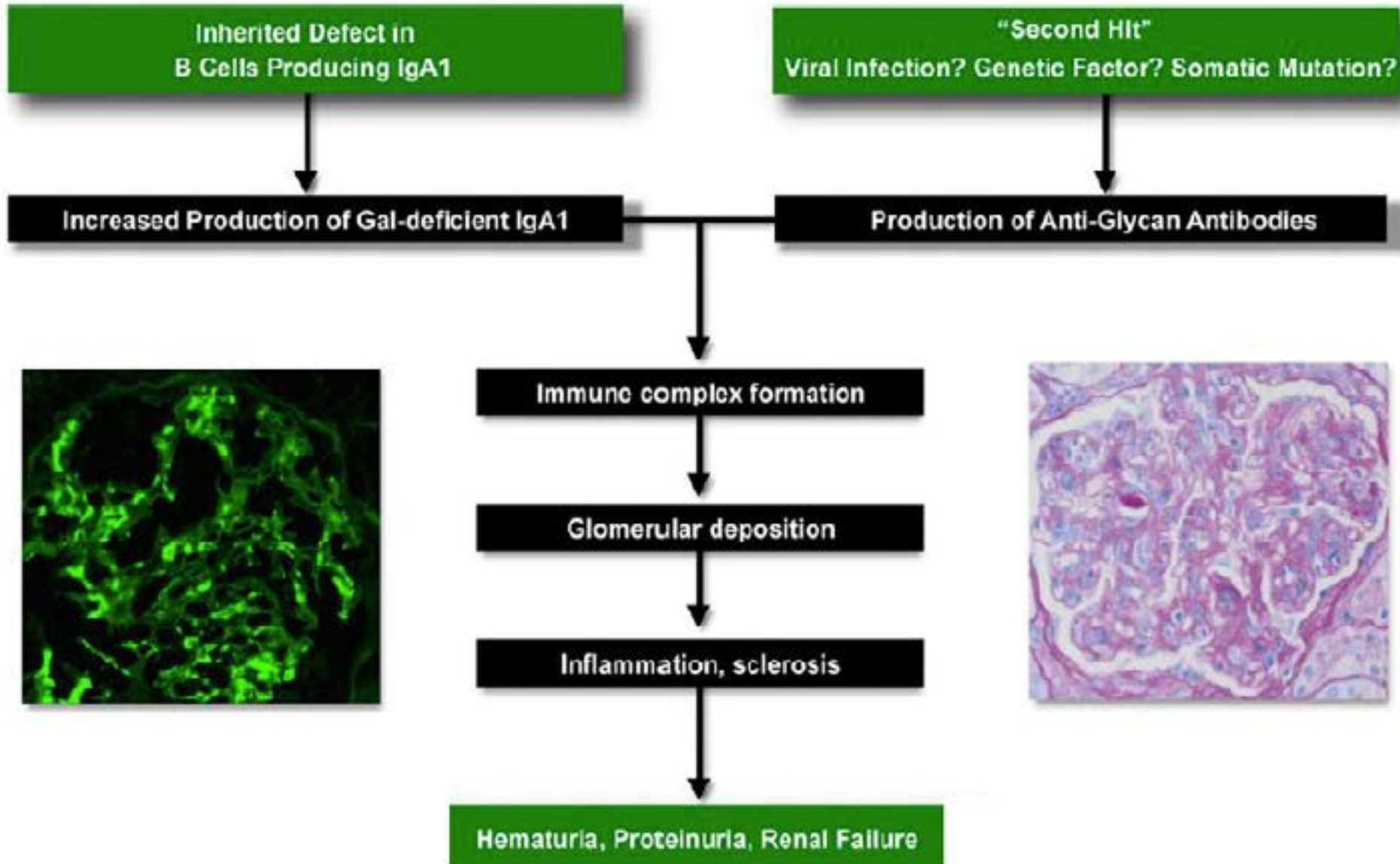
→ ICCs



Deposição no mesângio –proliferação celular, mediadores inflamatórios, complemento...
...fibrose e esclerose renal

<http://emedicine.medscape.com/article/981516> Updated Feb 27;2014

Patogenia



Exames complementares

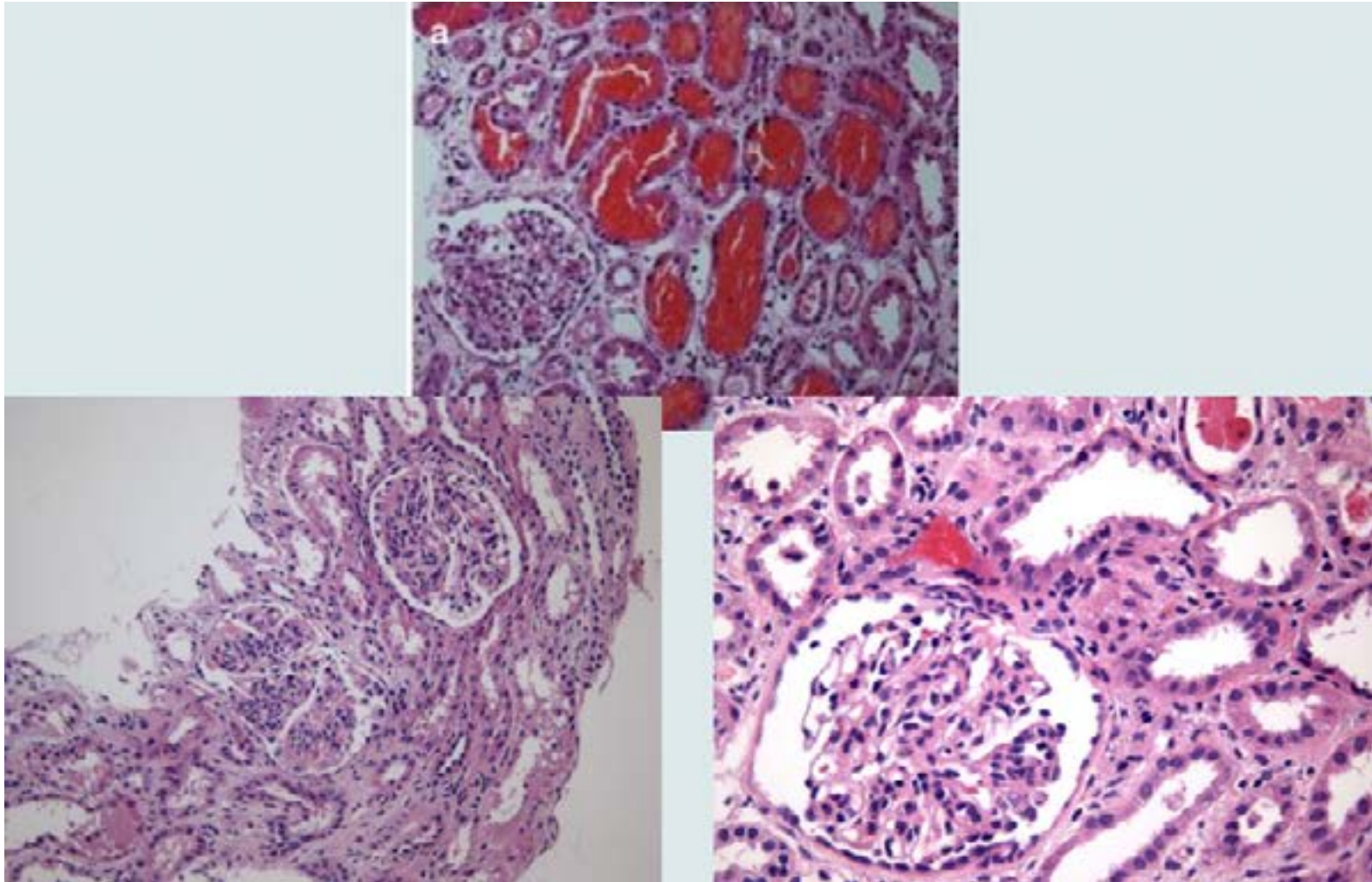
- ▶ Hematúria glomerular, cilindros hemáticos
- ▶ Proteinúria variável
- ▶ IgA elevada – 15%
- ▶ ICC circulantes com IgG ou IgM
- ▶ C3 e C4 normais // (podem detetar-se fragmentos de C3 ---ativação da via alterna)
- ▶ Fator reumatóide anti IgA, ANCA – raros
- ▶ ECO – rins hiperecogénicos (rins atroficos/ cronicidade)

Anatomia Patológica

- ▶ Lesão mais frequente: GMN proliferativa mesangial
hiperrecelularidade mesangial + aumento da matriz mesangial

Mas...

- ▶ Variável – lesões mínimas → proliferação endocapilar/extracapilar generalizada
- ▶ IF – depósitos granulares de IgA mesangiais
- ▶ Fase aguda da PHS – depósitos de IgA nas paredes vasculares da pele com púrpura e sem lesões



Cilindros hemáticos intratubulares; proliferação celular mesangial com lobulação e aumento da matriz mesangial; sinéquias à cápsula de Bowman

Nefrite da PHS _ HP

- ▶ Intervalo entre o início da PHS e nefrite até 2 M (média 16 dias)
- ▶ Aumento da IgA sérica em 31%
- ▶ Diminuição transitória de C3 e C4 - 6.9% / C3 -3.4%
- ▶ Biópsia renal 6 (17%)
- ▶ Diálise - 0

Tratamiento

Table 2 Evidence-based treatment of moderately severe pediatric Henoch–Schönlein purpura nephritis

Study ID [Reference]	Study design	Subjects (n)	Indications	Treatment (duration)	Follow-up (range)	Outcome	Evidence/comment
Rostoker 1995 [23]	Open prospective, case series	3 T	Moderate PU, GFR > 70 ml/min/1.73 m ² , moderate AS, low CS, histology grade I-III	IVIG one × month (3 months), IMIG twice × month (9 months)	–	Decreased of PU and AI	VI-S/lack of C patients makes it difficult to interpret results
Sanai 1996 [25]	Case series	5 T, 6 C	PU, HU, biopsy proven nephritis	Tonsillectomy	1 year	3/5 improved in T vs. 3/6 in noT	Failed at IV-S/ sample size is not large enough
Dixit 2004 [24]	Case series	5 T	PU, biopsy proven nephritis (sclerosis, mesangial proliferation, mild hypercellularity)	Fish oil and ACEI	49 weeks (21–83 weeks)	Reduction of PU and BP, stable SCr and GFR	VI-S/lack of C patients makes it difficult to interpret results
Inoue 2007 [26]	Retrospective study	16 T	PU, HU, NS, histology grade II-IV	Tonsillectomy combined with steroid, CYCP (2 patients)	4.9±0.6 years (2.2–9.3 years)	Reversal of nephritis	V-S/lack of C patients makes it difficult to interpret results

ACEI, Angiotensin converting enzyme inhibitor; AI, acuity index; BP, blood pressure; CYCP, cyclophosphamide; GFR, glomerular filtration rate; IMIG, intramuscular gammaglobulin; IVIG, intravenous gammaglobulin; NS, nephrotic syndrome; SCr, serum creatinine

Nefrite da PHS _ HP

Diminuição da exposição a antígenos

- ▶ Antibioterapia nas infecções intercorrentes
- ▶ Amigdalectomia (?)
- ▶ Dieta sem gluten/ pobre em antígenos (?)

Bloqueio do sistema renina angiotensina

- ▶ IECAS
- ▶ ARA II

Manipulação da resposta imune e inflamação glomerular

- ▶ Corticóides
- ▶ Imunossupressores (aza, micofenolato, ciclofosfamida...)
- ▶ Ác gordos polinsaturados
- ▶ Heparina, warfarina
- ▶ Plasmaferese
- ▶ Dipiridamol
- ▶ Vitamina E

Evolução

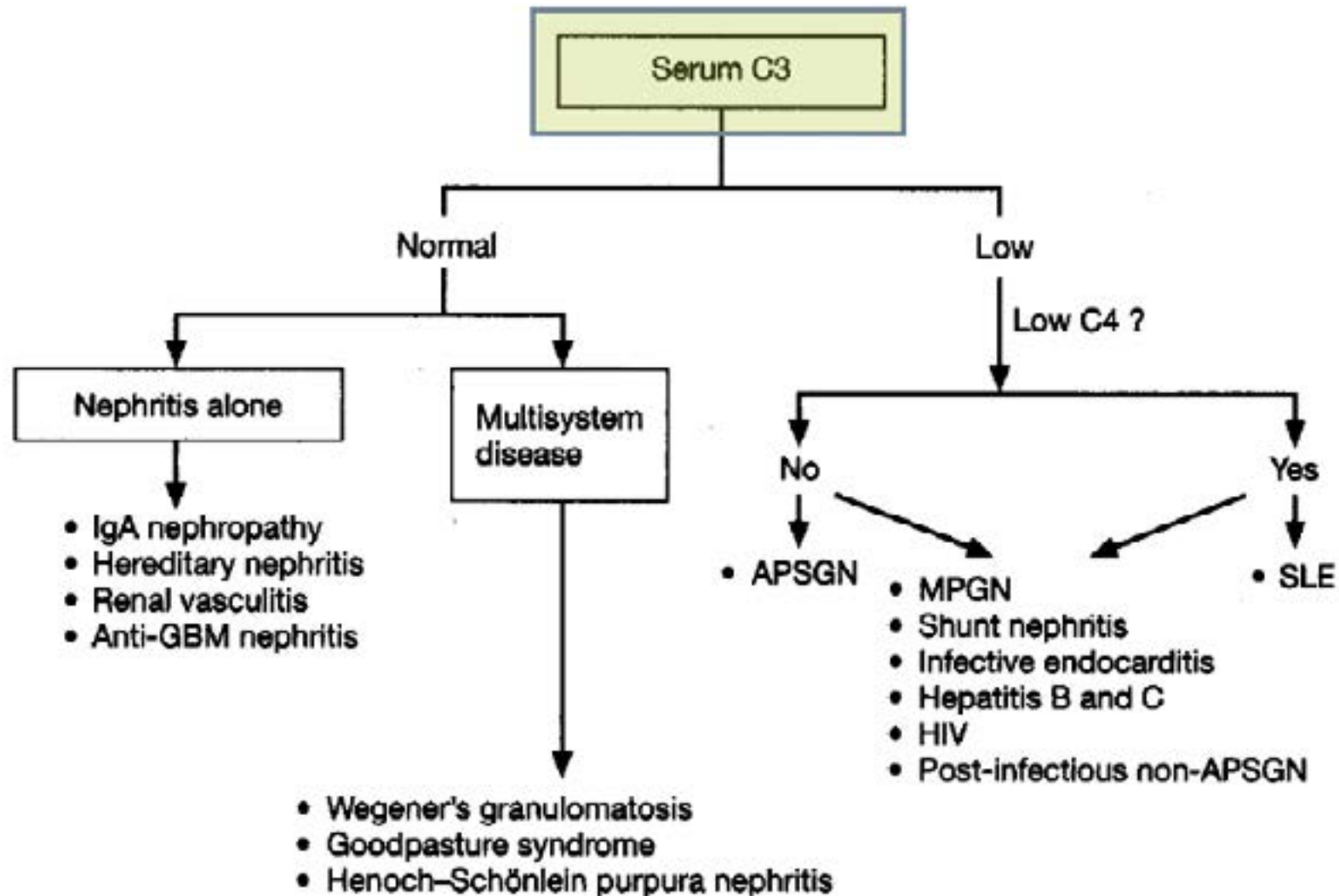
- ▶ A nefropatia de IgA / nefrite da PHS não são benignas
- ▶ Remissão das anomalias urinárias < 10%
- ▶ Evolução lenta para IRC - 20-30% ao fim de 20-25 anos
- ▶ Informar a família da possível cronicidade
- ▶ Avaliações periódicas
- ▶ Tratamento nas fases precoces – prevenir/limitar lesões crónicas...

Diagnóstico diferencial

	APSGN	Henoch-Schönlein purpura	IgA nephropathy	MPGN	SLE	ANCA-positive vasculitis
Mean age (years)	5-15	4-14	10-20	8-20	15-20	12-20
Antecedent infection	Yes	35%	Concurrent common	Common	Rare	Flu-like prodrome common
Gross haematuria	30%	20%	50-80%	20-50%	<10%	30%
Nephrotic syndrome*	5%	5-10%	<10%	30-50%	0-50%**	<10%
Serum C3	Low	Normal	Normal	Low	Low	Normal
Serum C4	Normal***	Normal	Normal	Normal/low	Low	Normal
Diagnostic serology	ASOT; streptozyme	No	No	No	ANA, anti-dsDNA	ANCA
Extrarenal disease	Rare	Yes	Rare	Rare	Common	Common

Diagnóstico diferencial

The child with acute nephritic syndrome



IRA no síndrome nefrítico

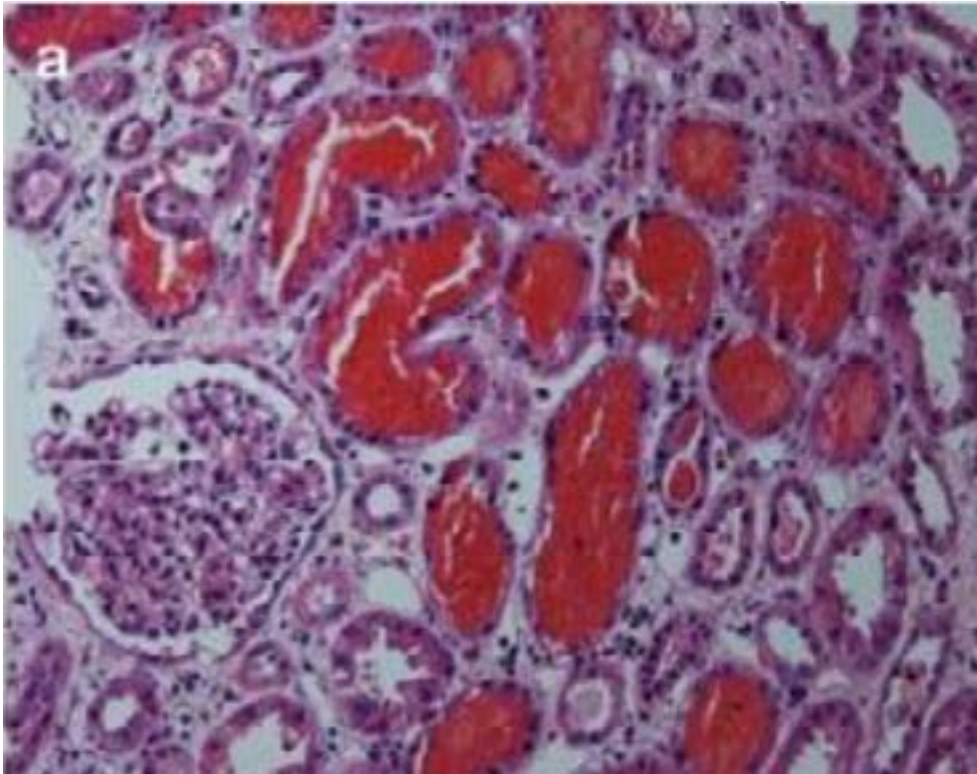
Diminuição súbita do filtrado glomerular com:

- Retenção azotada (ureia, creatinina)
- Incapacidade para manter homeostase hidroeletrólítica e equilíbrio ácido-base

IRA no síndrome nefrítico

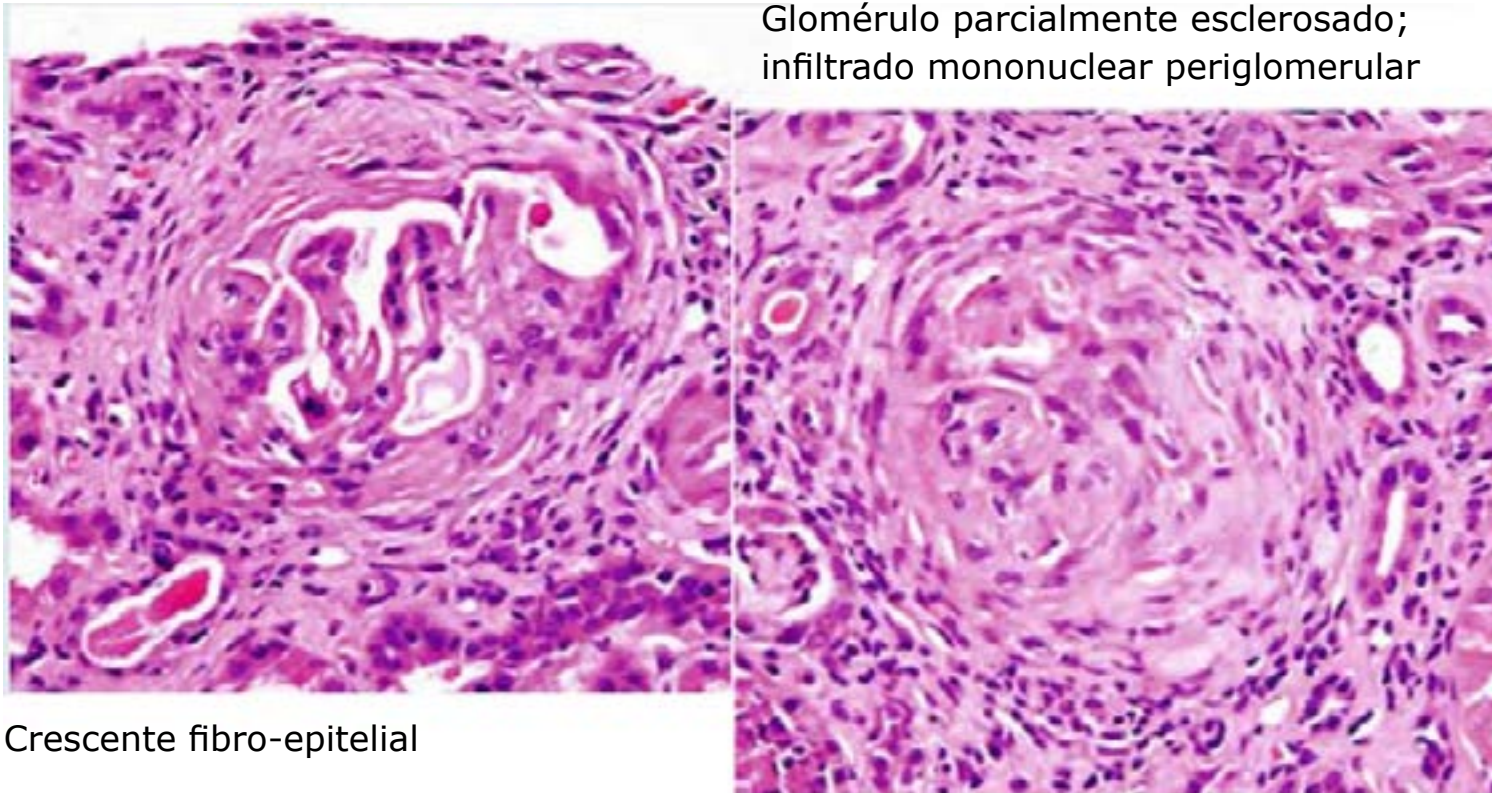
Fisiopatologia

- ▶ Necrose tubular - efeito tóxico da Hb e outras proteínas do GV
- ▶ Cilindros hemáticos intratubulares (obstrução)



IRA no síndrome nefrítico

- ▶ Glomerulonefrite crescêntica



Causas de GMN crescêntica

Causes of crescentic glomerulonephritis (GN) in children (%)

	SPNSG (18) (N = 50)	Srivastava, et al. (10) (N = 43)	Niaudet, Levy (20) (N = 41)	Jardim, et al. (19) (N = 30)	Dewan (21), et al. (N = 22)
<i>Immune complex disease</i>					
Unspecified, others	26	–	4.8	–	18.2
Systemic lupus erythematosus	18	2.3	2.4	3.3	9.1
Postinfectious GN	12	25.5	12.1	6.6	31.8
Henoch-Schonlein purpura, IgA nephropathy	14	6.9	34.1	30	13.6
Membranoproliferative GN	4	–	21.9	23.3	13.6
<i>Vasculitis</i>	6	–	7.3	16.6	4.5
<i>Idiopathic crescentic GN</i>	14	60.4	7.3	13.3	
<i>Anti-glomerular basement disease</i>	6	2.3	7.3	6.6	9.1
<i>Others</i>	–	2.3	2.4	–	

SPNSG Southwest Pediatric Nephrology Study Group

IRA

▶ Tratamento

- ▶ Correção da causa desencadeante
 - Indicação para corticóides/ metilPDN
 - Outros imunossupressores
 - ... Plasmaferese...
- ▶ Correção das anomalias metabólicas e hidroeletrólíticas
- ▶ Terapêutica substitutiva renal

IRA

1. Reverter oligúria (mais fácil manejar IRA não oligúrica)

- ▶ Diuréticos – Furosemido: bólus (1-5mg/kg)/ perfusão (0.1-5mg/kg/H)
 - Bloqueio do transportador Na-K-2CL na ansa ascendente de Henle
 - Reduz consumo de O₂/dano celular
 - Reduz a reabsorção tubular, melhora o fluxo urinário e previne obstrução tubular

IRA

2. Equilíbrio hidro-eletrolítico

- ▶ Balanço de entradas e perdas

Perdas insensíveis (300ml/m²/dia) + diurese + perdas extra-renais

- ▶ Na GMN essencial restrição de sal e água
- ▶ Hiperkaliémia (bicarbonato de sódio, glicose, insulina, salbutamol, resina trocadora de K)

3. Equilíbrio ácido-base

- ▶ Aporte de bicarbonato (mEq)/ 24 horas = (BE x0.3x peso)

IRA

4. Nutrição

Suporte nutricional adequado

Restrição proteica, fósforo e potássio

5. Controle de TA

▶ Furosemido, Nifedipina, beta-bloqueante /Evitar IECA

▶ Crise hipertensiva – labetalol ou nitroprussiato de sódio em perfusão

6. Ajustar dose de fármacos ao grau de IR/ evitar os nefrotóxicos

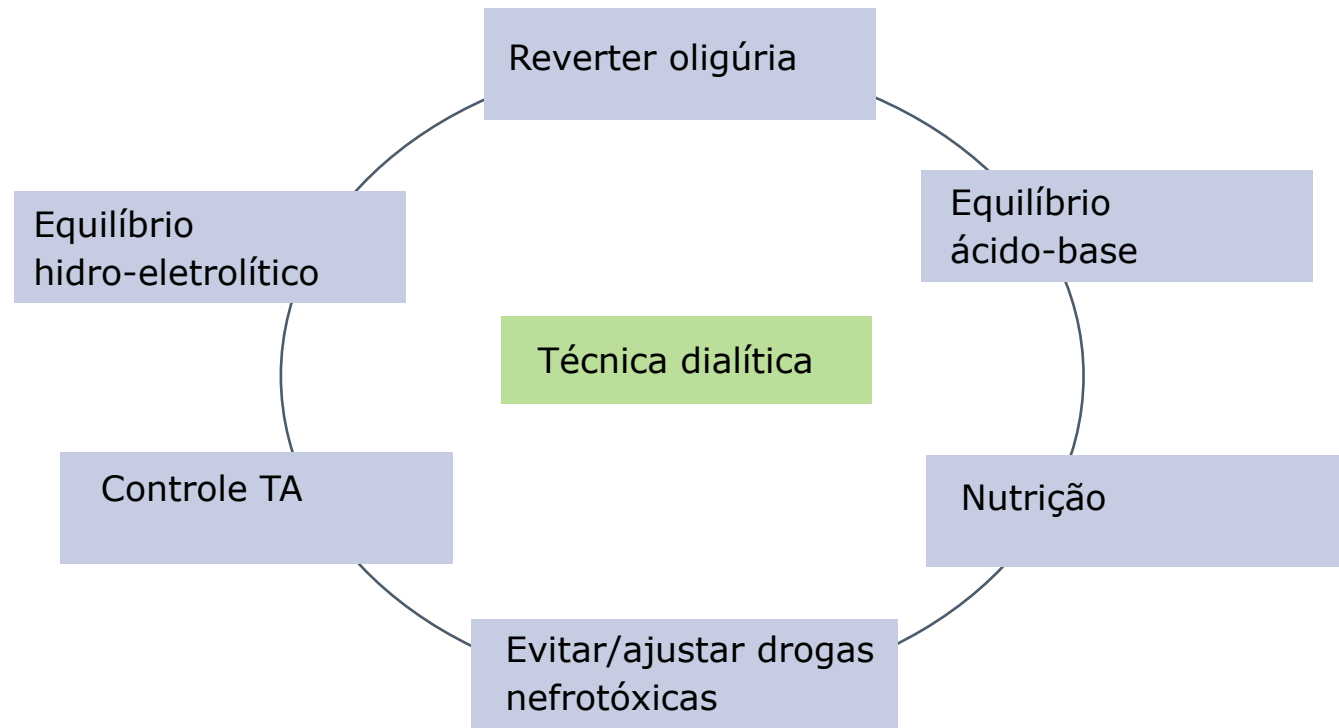
IRA

7. Tratamento substitutivo renal

Indicações

- ▶ Edema agudo pulmão
- ▶ Insuficiência cardíaca congestiva
- ▶ HTA refractária
- ▶ Hiperkaliémia
- ▶ Hiperfosfatémia
- ▶ Acidose metabólica
- ▶ Urémia elevada com depressão do SNC
- ▶ ...

Em resumo...



 **CRIANÇA DE RISCO II**

Beatriz Vale

Definição – Maus tratos (MT)

Todas as formas de maus-tratos físicos e emocionais, abuso sexual, negligência e exploração que resulte em dano real ou potencial para a saúde, desenvolvimento ou dignidade da criança no contexto de uma relação de responsabilidade, confiança ou poder.

OMS

Qualquer ação ou omissão não acidental, perpetrada pelos pais, cuidadores ou outrem, que ameace a segurança, dignidade e desenvolvimento biopsicossocial e afectivo da vítima.

DGS

Qualquer ato ou omissão de um dos pais ou cuidador, que resulta em dano, dano potencial ou risco de dano a uma criança. Dano não precisa ser intencional.

CDC

Perspectiva histórica

- ▶ Mau trato infantil não é um fenómeno novo, mas só no século XIX passou a ser tratado como problema social e no século XX pela comunidade científica.

- ▶ “A justiça de um mestre ou de um pai é uma coisa diferente da de um cidadão, porque um filho ou um escravo é propriedade, e não pode haver injustiça para com o seu próprio património.”

Aristóteles

Perspectiva histórica

- ▶ 1874: Mary Ellen Wilson, 8A
 - ▶ Primeiro capítulo dos direitos da criança
 - 1º movimento de intervenção do estado na proteção dos direitos das crianças
 - ▶ Sociedade para a Prevenção da Crueldade Contra os Animais:
 - foram evocados os direitos dos animais para defesa da criança.
 - ▶ Fundada a Sociedade para a Prevenção da Crueldade contra Crianças.



Perspectiva histórica

- ▶ 1960 – Henry Kempe
 - ▶ Segundo movimento de protecção das crianças.
 - ▶ Primeira descrição da síndrome da criança batida como diagnóstico médico.
 - ▶ Denúncia médica de todos os casos de maus tratos.



Maus tratos e cultura

- ▶ A interpretação do que é mau trato pode ser influenciada pela cultura (valores, normas e atitudes compartilhados por um grupo específico de indivíduos).
- ▶ Habitualmente, a identificação de maus tratos baseia-se nas intenções e ações do cuidador, em vez das consequências.
 - ▶ Proteção da justificação transcultural dos maus tratos.

Convenção das Nações Unidas dos Direitos da Criança (1989):

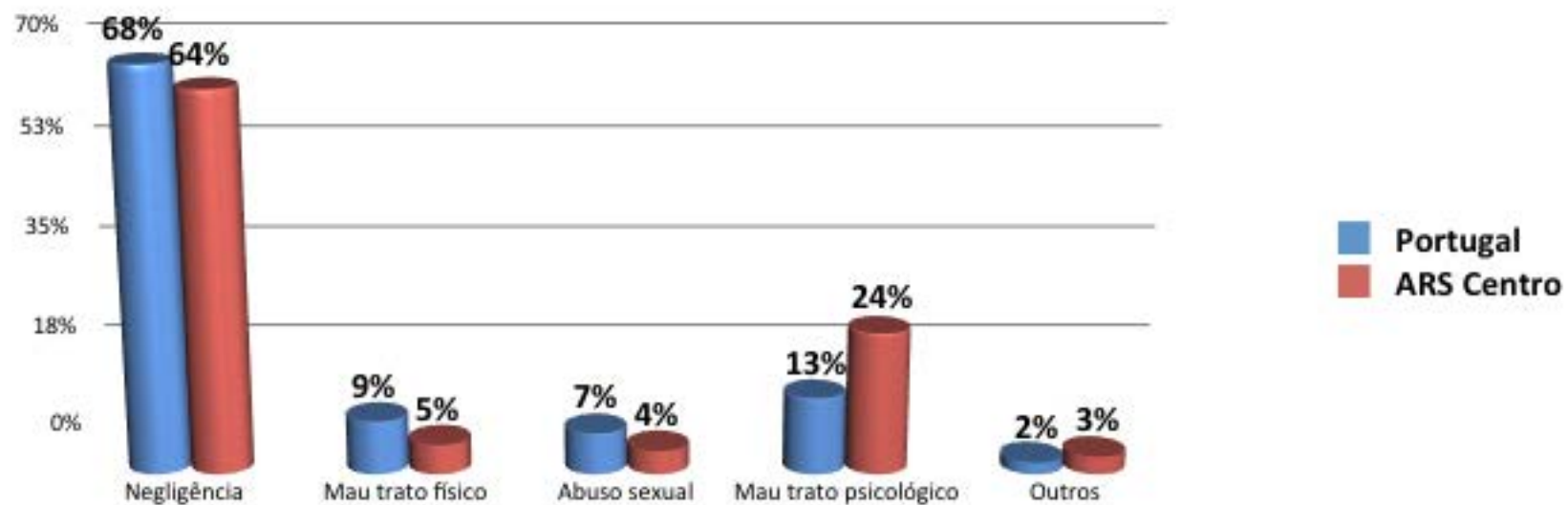
- Os direitos humanos universais transcendem as diferenças culturais, religiosas, históricas e económicas.
- Rejeita o relativismo cultural.
- Estabelece um padrão mínimo de proteção e respeito a que todas as crianças têm direito.

Tipos de maus tratos

- ▶ Negligência (++)
- ▶ Mau trato físico (+)
- ▶ Abuso sexual
- ▶ Mau trato psicológico
- ▶ Associação de mais que 1 tipo de MT (++)

Tipologia dos Maus tratos

- ▶ Casos sinalizados – 2012
- resultados semelhantes em 2013



Fonte: Suportes Avaliação, ARS Centro e Relatório DGS

Epidemiologia MT

- ▶ Causa importante de morbidade e mortalidade na infância.
- ▶ Afecta todas as classes socio-económicas
(rendimento familiar associado a taxas de incidência).
- ▶ Recorrência dos maus tratos \longleftrightarrow Gravidade crescente
- ▶ Ciclo geracional

Epidemiologia MT

- ▶ Agressor – geralmente alguém que cuida da criança:
 - ▶ Progenitor (++: mãe)
 - ▶ Amas
 - ▶ Companheiros das mães

- ▶ Sexo feminino: + frequentes
- ▶ Sexo masculino: mais violentos

- ▶ Abuso sexual: geralmente familiares do sexo masculino, pessoas conhecidas ou da confiança da criança e da família

Conceito risco e perigo

- ▶ **Criança/jovem em risco**, situação que apresente **factores de risco** que podem comprometer a satisfação das necessidades básicas de saúde, higiene, alimentação, afecto, protecção e segurança.
- ▶ **Criança/jovem em perigo** situação que envolva **ameaça** para a segurança, saúde, formação, educação e/ou desenvolvimento da criança/jovem, conforme tipificado em diploma legal.
- ▶ Intervir no risco → Prevenir o perigo

Factores de risco

- ▶ Agressores
- ▶ Criança
- ▶ Situação de crise

→ Tolerância cultural

CRIANÇA

Filho não desejado
Prematuridade
Baixo peso
Gemelaridade
Separação da mãe no período neonatal
Doença crónica
Perturbação desenvolvimento
Problemas comportamentais
Viver em lar ou instituição
Idade <3 anos
Relação não biológica com o cuidador

AGRESSORES

Vítimas de MT na infância
Idade jovem
Antecedentes criminais
Maior vulnerabilidade ao stress
Expectativas inadequadas em relação à criança
Ausência de suporte s ociofamiliar/isolamento social
Doença psiquiátrica
Consumos
Pobreza

SITUAÇÃO DE CRISE

Ruptura e reconstituições familiares
Morte de um familiar
Doença súbita grave
Desemprego
Violência doméstica

História clínica

- ▶ Colheita da história separadamente (palavras usadas)
- ▶ Sintomas e progressão clínica
- ▶ História detalhada do mecanismo da lesão:
 - ▶ onde, quem, como, quando...
- ▶ AP:
 - ▶ Pré e peri-natal: gravidez desejada/não desejada, planeada/não planeada, vigilância da gravidez, complicações pós-natais, depressão pós-parto
 - ▶ Desenvolvimento
 - ▶ Crescimento: má progressão ponderal
 - ▶ Traumatismos, intoxicações, acidentes, hospitalizações, doenças congénitas/crónicas

História clínica

- ▶ AF:
 - ▶ doenças hemorrágicas, ósseas, metabólicas ou genéticas. Consumo de substâncias

- ▶ Avaliação Social

- ▶ Padrões familiares de disciplina

- ▶ Comportamento da criança

- ▶ História de MT a irmãos ou aos pais

- ▶ Dificuldades expressas pelos pais:
 - ▶ comportamento, saúde, desenvolvimento

História clínica - Sinais de Alarme

- ▶ Atraso na procura de cuidados de saúde.
- ▶ Vaga, falta de detalhes, contraditória ou desconhecida.
- ▶ Inconsistência - mecanismo de lesão incompatível com a gravidade da lesão ou com desenvolvimento da criança.
- ▶ História de queda/responsabilização de irmão.
- ▶ Demonstram pouca preocupação com o bem-estar da criança, agressividade/hostis com profissionais de saúde.

Exame Objectivo

- ▶ Somatometria
- ▶ Estado nutricional
- ▶ Aparência geral e comportamento: pele, cabelo, unhas, roupa
- ▶ Sinais de negligência, abuso sexual, distúrbios emocionais
- ▶ Desenvolvimento – linguagem, competências sociais
- ▶ Comportamento
- ▶ Documentação das lesões
 - ▶ Natureza provável da lesão e idade da lesão
 - ▶ Local
 - ▶ Forma
 - ▶ Dimensões

Negligência

Definição: incapacidade de proporcionar à criança ou ao jovem a satisfação de necessidades básicas de higiene, alimentação, afecto, educação e saúde, indispensáveis para o crescimento e desenvolvimento adequados.

DGS

- ▶ Activa: intenção de causar dano à criança
- ▶ Passiva: incompetência dos pais em assegurar necessidades da criança
- ▶ Tipologia de mau trato mais frequente (60%)
- ▶ Principal causa de mortalidade nos maus tratos
- ▶ **Física**: alimentação, vestuário, habitação, higiene, protecção ou supervisão
- ▶ **Emocional**: amor, segurança, afecto, suporte emocional
- ▶ **Educacional**: inscrição escolar, ausência de supervisão de assiduidade escolar, incapacidade de responder às necessidades educacionais essenciais
- ▶ **Médica**: atraso ou recusa de procura de cuidados de saúde

Mau trato físico

Definição: qualquer acção não acidental, isolada ou repetida, infligida por pais, cuidadores ou outros com responsabilidade face à criança ou jovem, a qual provoque (ou possa vir a provocar) dano físico.

DGS

- ▶ Trauma nos SU em crianças com idade < 3 anos: 10% são não acidentais.
- ▶ Crianças vítimas de maus tratos que regressam a casa:
 - ▶ 50% são novamente vítimas de maus tratos
 - ▶ Destes, 20% morrem

Mau trato físico

► Lesões:

- Equimoses: 50-92% das crianças vítimas de MT
- Queimaduras: 10-25%
- Fracturas: 9-55%:
 - 2ª forma de apresentação mais comum de MT físicos
 - # antes do ano de idade : 45-56% estão associadas a MT
 - # fémur antes do ano de idade: 60-65% estão associadas a MT
 - # <3A: 43% associadas a MT

Lesões cutâneas – Sinais de alarme

- ▶ Idade: crianças em idade pré-marcha
- ▶ Localização:
 - ▶ Face, pavilhões auriculares, pescoço, nádegas, períneo e genitais, coxas e região posterior dos membros inferiores
- ▶ Padrão:
 - ▶ Mãos (palma, dedos, beliscões), mordeduras ou marcas de instrumentos
- ▶ Cor: lesões em vários estádios de evolução
- ▶ Mecanismo explicado inconsistente com extensão das lesões

Criança de risco II



Lesões cutâneas

► Queimaduras:

- 10% to 25% das queimaduras em idade pediátrica são causadas por MT e a maioria ocorre em crianças com idade <3 anos (Herendeen, 2002, Mayer and Burns, 2000)

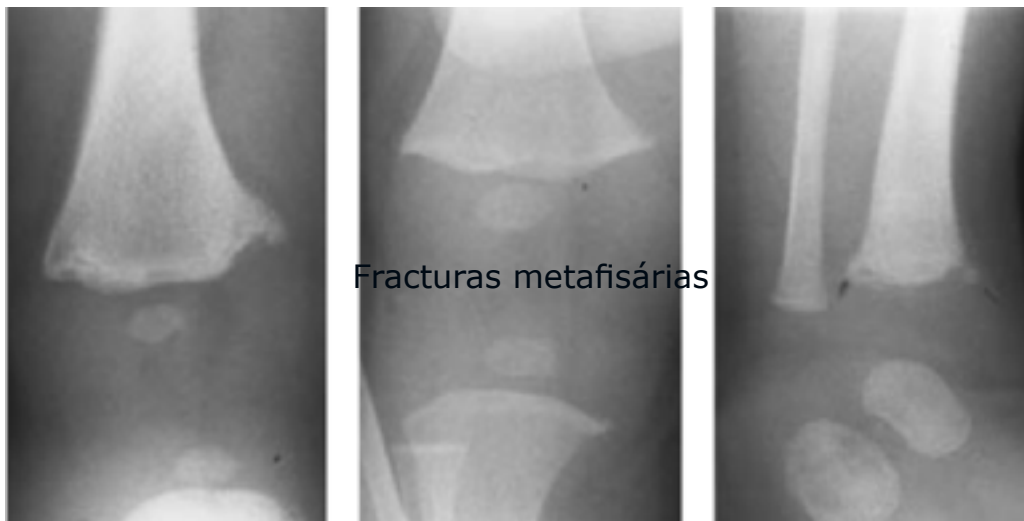
Acidentais	Não-acidentais
Irregulares	Bem definidas, profundas
História compatível com lesão	História não compatível
Sem lesões associadas	Outras lesões associadas
Assimétricas	Simétricas – lesões em luva/meia
< probabilidade de gravidade	> probabilidade de gravidade

Lesões esqueléticas– Sinais de alarme

- ▶ Idade: qualquer fractura numa criança sem marcha (<1A)
 - ▶ # nos MT: <1A: 50-69%; <3A: 78-85%
 - ▶ Crianças <1A com #: 45-56% são MT; <3A: 43% são MT

- ▶ Localização e tipo:
 - ▶ Costelas; ossos longos (umero>fémur>tibia>rádio) – metafisárias, espirais/obliquas; escapular; processos espinhosos; esternais
 - ▶ Fracturas femorais, estão associadas a MT: 60-65% das crianças com idade <1 ano

- ▶ Múltiplas fracturas em diferentes estadios de evolução (MT – 50%; <1A: 70%)



Traumatismo craniano

- ▶ Principal causa de mortalidade nos MT
- ▶ Crianças <2A (++: <6M)
- ▶ S.criança abandonada pode existir em crianças até os 5A
 - ▶ Suspeitar de causa não acidental em crianças <2A com: hemorragia subdural/subaracnoideia, hemorragia retiniana, com sinais mínimos ou ausentes de traumatismo craniofacial externo e história inconsistente com a gravidade da lesão.
 - ▶ Hemorragia retiniana: em 75-90% dos casos; é virtualmente diagnóstica de S. criança abandonada

ORIENTAÇÃO: Avaliação imagiológica

- ▶ Rastreio esquelético para avaliar a presença de outras fracturas.
- ▶ Múltiplas imagens em vez de radiografia única do esqueleto total – crianças < 5A.
Idade <2A: sempre, 2-5A: caso a caso consoante indicadores clínicos.

Braços	Bilateral (AP)
Antebraços	
Mãos	
Coxas	
Pernas	
Pés	
Esqueleto axial e tronco	AP e lateral
Crânio	

Abuso Sexual

Definição: envolvimento de uma criança ou adolescente em actividades cuja finalidade visa a satisfação sexual de um adulto ou outra pessoa mais velha.

DGS

- ▶ Mundialmente, 20% das mulheres e 8% dos homens. (OMS, 2010)
 - ▶ Contacto físico
 - ▶ Exibicionismo
 - ▶ Fotografias ou filmes pornográficos
 - ▶ <10% das crianças vítimas de abuso sexual apresentam alterações ao exame objectivo

Abuso Sexual - Clínica

- ▶ Indicadores Físicos:
 - ▶ Lesões genitais ou anais
 - ▶ Doenças sexualmente transmissíveis
 - ▶ Alterações nos padrões de alimentação e/ou sono
 - ▶ Queixas somáticas

Abuso Sexual - Clínica

► Indicadores comportamentais:

- **Externalização:** comportamento agressivo, diminuição rendimento escolar, dificuldades de atenção, fugas repetidas, consumo de álcool ou drogas...
- **Internalização:** ansiedade, medos, depressão, isolamento, procura de afecto e aprovação, comportamentos regressivos, auto-mutilação, ideação suicida, tentativas de suicídio, ...
- **Sexualidade:** masturbação compulsiva, expressão sexualizada de afecto, linguagem sexual precoce, comportamento sexual inadequado para a idade, promiscuidade sexual, prostituição, medo ou vergonha quanto ao toque ou nudez, ...

Mau trato psicológico

Definição: privação de um ambiente de segurança e de bem-estar afectivo indispensável ao crescimento, desenvolvimento e comportamento equilibrados da criança/jovem.

DGS

- ▶ MT psicológico vai afectar as funções cognitivas que se estão a desenvolver na idade do MT.
- ▶ Rejeição, isolamento, indisponibilidade psicológica, expectativas ou exigências inadequadas relativamente à criança.
- ▶ Hostilização verbal, Depreciação, Ameaças, Humilhações frequentes.
- ▶ Padrões de comportamento da criança/jovem:
Isolamento social, ira, agressão, perturbação do comportamento alimentar, má progressão ponderal, atraso do desenvolvimento, perturbações emocionais (depressão, ansiedade, fuga de casa...)

Intervenção

- ▶ Equipa multidisciplinar
- ▶ Conduta não punitiva
- ▶ Objectivos:
 - ▶ Prevenir o perigo
 - ▶ Estabilização/tratamento
 - ▶ Proteger a criança (hospitalização, familiar de confiança, instituição)
 - ▶ Evitar recorrência (regresso a casa sem orientação adequada:
risco de recorrência → risco de morte)

Princípios Orientadores

CRIANÇA/JOVEM

- ▶ Interesse superior da criança/jovem
- ▶ Privacidade
- ▶ Intervenção em tempo útil e proporcional
- ▶ Intervenção mínima
- ▶ Participação e responsabilidade
- ▶ Subsidiariedade na intervenção

FAMÍLIA/CUIDADOR

- ▶ Assegurar um tratamento digno a todos os elementos
- ▶ Salvaguardar a confidencialidade e privacidade
- ▶ Evitar emitir juízos de valor, culpabilizar ou envergonhar os seus membros
- ▶ Escuta ativa, dar suporte, valorizar as capacidades e competências

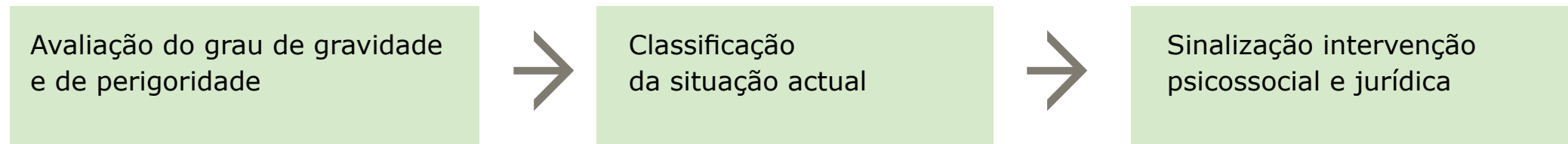
INTERVIR COM AS FAMÍLIAS E RESPONSABILIZAR

Intervenção

- ▶ Sinalizar ao N(H)ACJR
- ▶ Qualquer entidade ou profissional dum serviço de saúde pode, e deve, tomar as medidas adequadas para assegurar a protecção imediata da criança/jovem em situação de perigo, devendo solicitar a intervenção do Tribunal ou das entidades policiais.

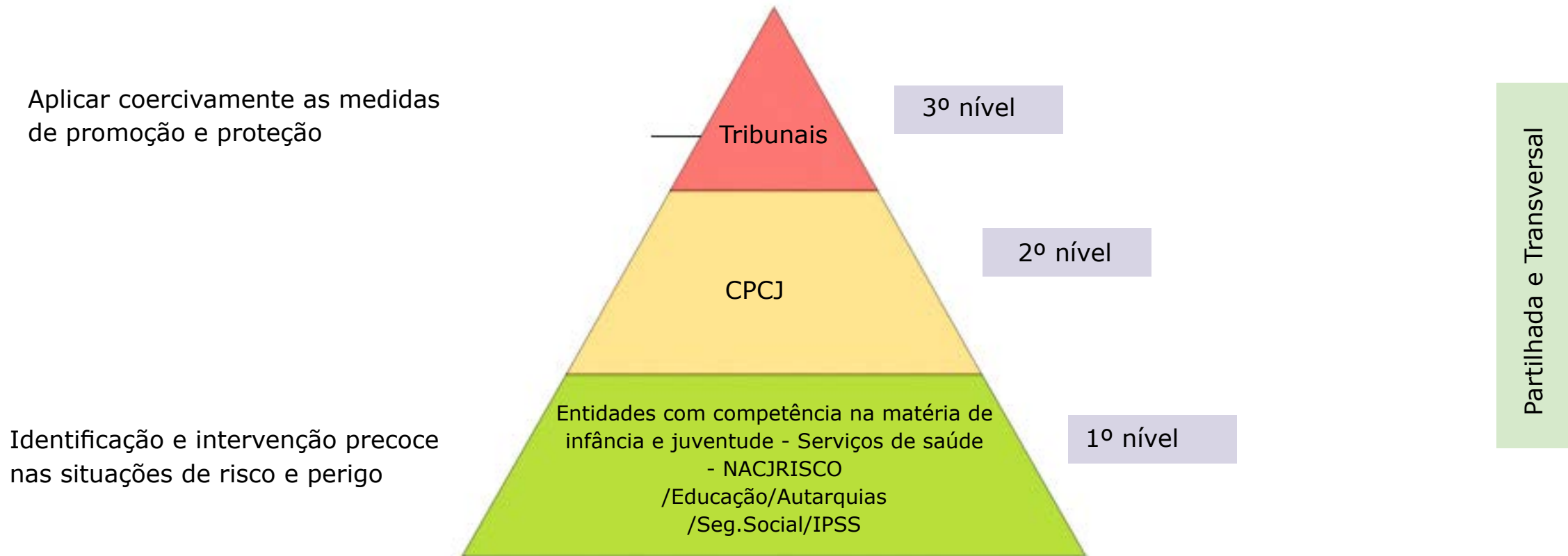
Intervenção

- ▶ Cadeia de decisões após deteção de situação de MT



Níveis de intervenção

► Cadeia de decisões após deteção de situação de MT



Prognóstico

- ▶ Uma criança maltratada sofre risco de morte, de lesões cerebrais e sequelas graves, sobretudo no primeiro ano de vida, se não for diagnosticada e não se providenciarem as medidas adequadas à sua protecção.
- ▶ Casos fatais:
 - ▶ <3A (++)
 - ▶ Causas mais frequentes: tce pequenos lactentes>lesões abdominais>asfixia e sufocação

Sequelas

- ▶ Físicas/Psicológicas

- ▶ Imediatas/Tardias
 - ▶ Imediatas: lesões cutâneas, fracturas, trauma abdominal, lesões cerebrais ou morte
 - ▶ Tardias:
 - Má progressão ponderal, atraso linguagem, dificuldades escolares, alterações do comportamento, diminuição da auto-estima, dificuldades relacionamento social, baixas expectativas de vida, perturbação de stress pós-traumática, agressividade, ansiedade, depressão, consumo de drogas/álcool

- ▶ Maus tratos infantis e exposição a violência doméstica
 - perpetuação de MT na idade adulta

Conclusão

- ▶ Maus tratos infantis constituem uma causa importante de morbilidade e mortalidade em idade pediátrica.
- ▶
O reconhecimento ou a suspeita inicial de MT é o passo mais importante na protecção da criança: risco de recorrência de MT e morte.

Avaliação por equipa multidisciplinar.

- ▶ Não há lesões patognomónicas de maus tratos.
 - ▶ Reconhecer lesões suspeitas
 - ▶ Relacionar o mecanismo enunciado da lesão com a idade da criança, o padrão e gravidade da lesão.
 - ▶ Avaliar factores psicossociais



Beatriz Vale

Clara Gomes

Carla Loureiro

Fabiana Ramos

Paula Estanqueiro

Paula Martins

Rita Cardoso

Sónia Lemos

Beatriz Vale

beatriz_vale@hotmail.com

Licenciatura em Medicina

Pediatra

Assistente de Pediatria, HP-CHUC

Serviço de Pediatria do Ambulatório, HP-CHUC

Clara Gomes

clargomes@gmail.com

Licenciatura em Medicina

Pediatra

Subespecialidade em Nefrologia

Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria, HP-CHUC

Serviço de Pediatria do Ambulatório, HP-CHUC

Carla Loureiro

carlaloureiro@chc.min-saude.pt

Mestrado em Medicina

Pediatra

Assistente Hospitalar de Pediatria, HP-CHUC

Serviço de Pediatria do Ambulatório, HP-CHUC

Fabiana Ramos

Fabiana.ramos@chc.min-saude.pt

Licenciatura em Medicina

Geneticista

Assistente Hospitalar de Pediatria, HP-CHUC

Serviço de Genética Médica, HP-CHUC

Paula Estanqueiro

paulae@chc.min-saude.pt

Licenciatura em Medicina

Pediatra

Assistente Hospitalar de Pediatria, HP-CHUC

Serviço de Pediatria do Ambulatório, HP-CHUC

Paula Martins

paula_mrtns@yayhoo.com

Mestrado em Medicina

Cardiologia Pediátrica

Assistente Hospitalar de Pediatria, HP-CHUC

Serviço de Cardiologia Pediátrica, HP-CHUC

Rita Cardoso

rita.cardoso@chc.min-saude.pt

Mestrado em Medicina

Licenciatura em Medicina

Pediatra

Assistente Hospitalar de Pediatria, HP-CHUC

Serviço de Pediatria do Ambulatório, HP-CHUC

Sónia Lemos

sonia.lemos@chc.min-saude.pt

Licenciatura em Medicina

Pediatra

Assistente Hospitalar de Pediatria, HP-CHUC

Serviço de Pediatria do Ambulatório, HP-CHUC