

## PE-001 - PAN-HIPOPITUITARISMO EM PACIENTE PEDIÁTRICO COM CRESCIMENTO ESTATURAL NORMAL: UM RELATO DE CASO

Bianca Larruscaim Biasuz<sup>1</sup>, Iuri Goemann<sup>1</sup>, Alice Manganeli da Silva<sup>1</sup>, Ana Luiza Ferraz<sup>1</sup>, Emily dos Santos Siqueira<sup>1</sup>, Isabela Malmaceda de Moraes<sup>1</sup>, Laura Cella Machado<sup>1</sup>, Maria Cristina Demari<sup>1</sup>, Maria Luísa de Oliveira Guimarães<sup>1</sup>

1. Universidade do Vale do Rio dos Sinos (UNISINOS).

**Introdução:** O hipopituitarismo congênito é uma patologia rara caracterizada pela alteração na produção de múltiplos hormônios hipofisários, acarretando em modificações metabólicas. Pode ser identificada na infância por atraso no desenvolvimento ou menor crescimento estatural. **Objetivos:** Relatar o caso de paciente pediátrico portador de pan-hipopituitarismo por deficiência do hormônio do crescimento (GH), ACTH e TSH, associado à ausência de haste hipofisária e ectopia de neurohipófise, com estatura dentro da normalidade. Discutir os possíveis fatores relacionados à manutenção do ritmo de crescimento. **Metodologia:** Os dados foram obtidos através da revisão do prontuário do paciente e por meio do registro dos exames diagnósticos empregados, aliados à revisão da literatura. **Resultados:** Paciente masculino, 10 anos, procedente de Porto Alegre, veio em consulta por alteração de exame de rotina de T4 livre 0,29 ng/dL (REF 0,61-1,12 ng/dL), com TSH 5,95 uUI/mL (REF 0,38 a 5,33 uUI/mL), sem queixas na consulta. Nasceu prematuro (37 semanas), com 3.720 g e 51 cm de comprimento, com hipoglicemia pós nascimento. Histórico prévio de cirurgia de criptorquidia. Possui dois irmãos sem comorbidades. Ao exame físico, apresentava acentuada madarose bilateral, sem outras alterações, estatura 137 cm (-0.18DP) (AA P50), peso 46 kg (1.69 DP), Tanner G1P1, testículo 3 mL bilateral. Realizou RM de sela que evidenciou ausência de haste hipofisária e ectopia da neuro hipófise. Realizou teste de estímulo com glucagon que demonstrou respostas diminuídas ao estímulo para GH (pico 0,18 ug/L) e cortisol (pico 0,62 µg/dL). Foi constatado então, o pan-hipopituitarismo, porém sem evidências de comprometimento do crescimento, seguindo no percentil. **Conclusão:** A apresentação clínica do pan-hipopituitarismo é variável. Na maioria dos casos, as baixas concentrações séricas hormonais de GH causam baixa estatura, atraso do desenvolvimento, hipoglicemias, entre outros sintomas. Enquanto o perfil hormonal, alteração anatômica, hipoglicemia neonatal e criptorquidismo sugerem hipo congênito neste caso, chama a atenção a manutenção do crescimento estatural normal. Cerca de 10 casos similares são descritos na literatura, sendo sugerido crescimento por mecanismos independentes do eixo GH/IGF, como variantes genéticas e fatores de crescimento específicos, ainda não esclarecidos.

## PE-002 - RELATO DE CASO: LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA E A IMPORTÂNCIA DOS CUIDADOS PALIATIVOS NA INFÂNCIA

Victória Hirano Nunes Pereira<sup>1</sup>, Amanda Celeste Gonçalves Campos<sup>1</sup>, Amanda Cristina Barbosa<sup>1</sup>, Marcelle Rigonatti Guimarães<sup>1</sup>, Vitória Bernal Cavalcanti<sup>1</sup>, Monica Ayres Scatollin<sup>1</sup>, Valéria Cristina Ramos Santucci<sup>1</sup>, Ines Maria Crespo Gutierrez Pardo de Alexandre<sup>1</sup>

1. Pontifícia Universidade Católica de SP (PUC-SP).

**Introdução:** Leucodistrofia Metacromática (LDM) é uma doença genética rara autossômica recessiva, com incidência estimada entre 1:40.000 e 1:160.000. A forma infantil tardia é a mais comum, apresentando sintomas entre 6 e 30 meses. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino, 3 anos e 11 meses, diagnosticado com LDM, apresenta uma história clínica complexa. Durante o primeiro ano de vida apresentou desenvolvimento infantil inalterado. A partir dos 14 meses, surgiram episódios de crises convulsivas, com regressão psicomotora, perdendo a capacidade de falar e andar. Durante os períodos de internação, houve investigação genética que confirmou o diagnóstico. A mãe dedicou-se integralmente ao cuidado do filho a todo momento, testemunhando a regressão dos marcos do desenvolvimento. Atualmente em cuidados paliativos, a mãe concordou com a não reanimação em caso de parada cardiorrespiratória e não transferência para Unidade de Terapia Intensiva em caso de disfunção orgânica. **Discussão:** O cuidado paliativo denota uma abordagem que melhora a qualidade de vida de pacientes e famílias que enfrentam doenças ameaçadoras à vida. A condição de ausência de responsividade à terapêutica proposta, em Pediatria, costuma envolver Condições Clínicas Complexas (CCC). Mediante uma CCC, a LDM é caracterizada como uma doença progressiva sem opção curativa desde o diagnóstico. Idealmente, no caso dessa doença, os cuidados paliativos devem ser inseridos no momento do diagnóstico, haja vista a efetividade e benefícios do cuidado paliativo precoce em detrimento do tradicional. Conclui-se que o caso relatado de LDM destaca os desafios enfrentados pelo paciente e por sua família diante de uma condição neurológica progressiva e debilitante com evolução clínica complexa. A abordagem centrada neles, aliada a uma equipe multidisciplinar, melhora sua qualidade de vida, reafirmando a importância dos cuidados paliativos, fundamentais para prover conforto para ambos, principalmente ao paciente no seu estágio final.