

## Neurodesenvolvimento | Casuística / Investigação

### PD-270 - (21SPP-11394) - CASUÍSTICA DE AMOSTRA DE DOENTES PEDIÁTRICOS COM TRISSOMIA 21 (T21) DE UM HOSPITAL DE NÍVEL II

Beatriz B. Pedreira<sup>1</sup>; Lisa Pereira Soares<sup>1</sup>; Andreia Forno<sup>1</sup>; Joana Oliveira<sup>1</sup>; Cátia Cardoso<sup>1</sup>; Cristina Aveiro<sup>1</sup>

1 - Hospital Central do Funchal

#### Introdução e Objectivos

As crianças com T21 apresentam várias comorbilidades, entre elas malformações, patologias orgânicas e graus diferentes de défice cognitivo. O objetivo deste trabalho foi realizar a casuística de uma amostra de doentes com T21 de forma a caracterizar e analisar as suas comorbilidades.

#### Metodologia

Estudo retrospectivo através da consulta de processos clínicos de uma amostra de doentes com T21 em idade pediátrica com base na codificação hospitalar e/ou seguimento em consulta de neurodesenvolvimento.

#### Resultados

Foram analisados 34 doentes: 47% do género masculino e 53% do feminino. A mediana de idades foi 13 anos (mín 1 mês e máx 17 anos). A idade materna foi superior a 35 anos em 53% dos casos. 56% apresentava patologia cardiovascular, nomeadamente valvulopatias e defeitos do septo AV e 35% patologia gastrointestinal, nomeadamente ânus imperfurado, doença de Hirschsprung, doença celíaca e refluxo gastroesofágico. 65% apresentava problemas oftalmológicos, 29% alterações dermatológicas, 24% hipoacusia e 18% asma. Três doentes têm epilepsia e um teve leucemia. Uma criança faleceu com 17 meses por oclusão intestinal associada a falência multiorgânica. A maioria dos doentes apresenta atraso no desenvolvimento ou deficiência intelectual de grau variável.

#### Conclusões

Este estudo pretende alertar para a frequência das comorbilidades médicas e cirúrgicas associadas à T21 permitindo uma referência atempada às consultas necessárias, primando por uma intervenção precoce nas várias valências ao longo da infância e adolescência. Com estes dados iniciou-se a elaboração de um protocolo hospitalar de seguimento para os doentes com T21.

**Palavras-chave :** Trissomia 21, Síndrome de Down,