

Urgência | Caso Clínico

PD-284 - (21SPP-11517) - CONVULSÃO APIRÉTICA: PONTOS DA ABORDAGEM A NÃO ESQUECER

Mariana M. Anjos¹; Ana Moura Figueiredo¹; Patrícia Cardoso¹; Filipa Dias Costa¹; Julieta Morais¹

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Tejo, E.P.E., Torres Novas

Introdução / Descrição do Caso

As convulsões constituem o distúrbio neurológico mais comum em pediatria e um motivo frequente de ida ao serviço de urgência. A abordagem inicial tem como objetivo a estabilização clínica do doente, e uma avaliação completa poderá trazer pistas importantes para o diagnóstico etiológico.

Criança de 12 meses, sexo feminino, trazida ao Serviço de Urgência por primeira convulsão apirética. Antecedentes pessoais de alopecia congénita e pielonefrite aguda. Crescimento estato-ponderal e desenvolvimento adequados. Exame objetivo sem alterações neurológicas e alopecia subtotal. A investigação analítica revelou hipocalcémia (Cálcio ionizado 0.76 mmol/L), fosfatase alcalina e lactato aumentados, pelo que iniciou gluconato de cálcio com resposta parcial. Perante os achados, alargou-se o estudo analítico para investigação etiológica, que revelou hipofosfatémia, elevação da paratormona e 1,25(OH)₂ vitamina D com 25(OH) vitamina D normal. Foi transferida para hospital de nível III com a hipótese de diagnóstico de raquitismo hereditário resistente à vitamina D (HRVD), que se confirmou no estudo genético realizado.

Comentários / Conclusões

Na abordagem inicial de uma convulsão é mandatória a pesquisa de desequilíbrios eletrolíticos e metabólicos. No caso descrito, a integração dos antecedentes pessoais, achados ao exame objetivo e alterações analíticas iniciais foi fundamental para o raciocínio diagnóstico e orientar a investigação complementar.

O HRVD é uma doença rara, autossómica recessiva, com apresentações clínicas mais graves associadas a alopecia. O diagnóstico e tratamento precoces, monitorização e seguimento adequados são fundamentais para minimizar o impacto no crescimento e desenvolvimento de outras comorbilidades.