

Pediatria Ambulatória | Casuística / Investigação

PD-335 - (21SPP-11876) - UM CROMOSSOMA A MAIS, MÚLTIPLAS CO-MORBILIDADES

Madalena Von Hafe¹; Ana Raquel Marques^{1,2}; Diana Simões¹; Beatriz Cardoso¹; Diana Bordalo¹; Ana Maia^{1,3}

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Autónoma Gestão da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário do São João; 2 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Unidade autónoma Gestão da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário do São João; 3 - Departamento de Ginecologia e Obstetrícia e Pediatria, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Introdução e Objectivos

A trissomia 21 (T21) é a cromossomopatia mais prevalente em nados-vivos. Estima-se que existam 15 mil pessoas com T21 em Portugal. O rastreio de cromossomopatias é universalmente realizado nas grávidas em Portugal. O objetivo do estudo foi caracterizar os doentes pediátricos com T21.

Metodologia

Realizado um estudo retrospectivo dos doentes com T21 com seguimento num Hospital nível III de 2008 a 2021. A análise estatística foi realizada com o programa SPSS.

Resultados

Noventa e três crianças com T21 foram analisadas, das quais 51% eram do sexo feminino. A maioria (63%) não teve diagnóstico pré-natal e a taxa de diagnóstico foi similar nos doentes com e sem cardiopatia ($p=0,167$). A idade média (anos) da mãe foi de 33 ± 8 e do pai de 36 ± 7 , sem diferenças estatisticamente significativas nos doentes com cardiopatia (mãe $p=0,445$; pai $p=0,195$). Cinquenta e seis por cento dos doentes apresentava cardiopatia congénita, tendo 24% diagnóstico pré-natal ($p<0,001$). O excesso de peso foi documentado em 15% dos doentes e a obesidade em 30%, sendo o padrão semelhante nos doentes com cardiopatia ($p=0,105$). A maioria (51%) dos doentes foi submetida a amigdalectomia (\pm miringotomia); 35% apresentava alterações do perfil tiroideu; 4% doença celíaca e a dislipidemia foi um achado pouco frequente.

Conclusões

Nesta coorte, a maioria dos casos foi diagnosticada no período pós-natal, o que pode estar relacionado com uma vigilância inadequada da gestação. As comorbilidades são um achado frequente, requerendo uma abordagem holística e seguimento multidisciplinar.

Palavras-chave : Trissomia 21, Síndrome de Down, Rastreio pré-natal, Cardiopatia congénita