

EP-300 - (1JDP-10035) - TRISSOMIA 21 EM IDADE PEDIÁTRICA: CARACTERIZAÇÃO DE UMA AMOSTRA ENTRE 2004 E 2019

Celina Couto¹; Mariana Gaspar¹; Filipa Sutre¹; Silvia Neto¹; Liza Aguiar¹

1 - Serviço de Pediatria, Hospital de Santarém

Introdução e Objectivos

A Trissomia 21 (T21) é a cromossomopatia mais comum, associada a atraso global de desenvolvimento/perturbação de desenvolvimento intelectual, malformações congénitas e condições médicas específicas. O objetivo deste estudo foi caracterizar os casos de T21 seguidos num hospital português.

Metodologia

Estudo retrospectivo descritivo do seguimento hospitalar das crianças e adolescentes com diagnóstico de T21 entre 2004 e 2019.

Resultados

Nasceram 19 crianças com T21 (57% do género masculino), 2 com diagnóstico pré-natal (DPN). A média de nascimentos foi de 0,9/ano, com ausência de nascimentos em 2018 e 2019. A média de idade materna é 37,7 anos.

Tiveram seguimento em Intervenção Precoce 93% e em consulta hospitalar de Medicina Física Reabilitação 36%. A idade média de início de consultas hospitalares foi 1,9 meses, 93% com seguimento em consulta de Neonatologia/Desenvolvimento nos primeiros 4 meses de vida. A maioria das avaliações ecocardiográficas (71%) efetuaram-se no primeiro mês de vida. Avaliações oftalmológicas realizaram-se em 43% nos primeiros 2 anos de vida.

Patologias cardíacas (85%) e otorrinolaringológicas (64%) foram as comorbilidades mais frequentes, além do atraso global de desenvolvimento/perturbação de desenvolvimento intelectual presente em todos, embora com espectro de gravidade variável. Infecções respiratórias recorrentes das vias aéreas inferiores (36%), hipotireoidismo (36%) e doenças oculares refrativas (21,4%) foram também prevalentes.

A maioria teve 3 ou mais internamentos.

Conclusões

O seguimento de crianças e adolescentes com T21 envolve protocolos específicos com avaliação e intervenção multidisciplinares potenciando o seu desenvolvimento máximo e melhorando a qualidade de vida.

Palavras-chave : Trissomia 21, Seguimento hospitalar, Comorbilidade, Internamento