

## **Pneumologia | Caso Clínico**

### **EP-369 - (1JDP-10289) - APNEIAS NO PERÍODO NEONATAL – UMA CAUSA RARA**

Carolina Curto<sup>1</sup>; Carolina Castro<sup>2</sup>; Marta Rios<sup>3</sup>; Cláudia Falcão Reis<sup>4</sup>; Sónia Figueiroa<sup>5</sup>; Lurdes Morais<sup>3</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital Pedro Hispano; 3 - Unidade de Pneumologia, Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4 - Serviço de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães (CGM), Centro Hospitalar Universitário do Porto; 5 - Unidade de Neurologia, Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

#### **Introdução / Descrição do Caso**

Descrevemos o caso de uma recém-nascida de termo, parto por cesariana, índice de Apgar 8/8, desde o 1º dia de vida sob ventilação invasiva (VI) por apneias e hipercapnia com acidose respiratória. Transferida ao 10º dia para o nosso hospital por suspeita de doença neuromuscular. Ao exame objetivo, com pupilas pouco fotorreativas, anisocoria, hipotonia ligeira, sem fácies miopática. Esteve sob VI até ao 13º dia, com transição para ventilação não invasiva (VNI), por manutenção da hipercapnia e apneias.

Apresentava dificuldades na deglutição, sendo alimentada por sonda naso-gástrica. À observação por Oftalmologia, com sinais sugestivos de lesão central do parassimpático. RM cerebral, ecocardiograma e estudo metabólico sem alterações de relevo. Por suspeita de Síndrome de Hipoventilação Central Congénita (SHCC), foi efetuado estudo molecular do gene *PHOX2B*, que detetou a mutação PARM 20/33. A polissonografia corroborou o diagnóstico, ao evidenciar hipercapnia no sono, sobretudo em sono N (NREM), com ausência de resposta cardiorrespiratória. Teve alta aos 2 meses, sob VNI nos períodos de sono.

#### **Comentários / Conclusões**

A SHCC é uma doença genética rara de disfunção autonómica, cuja principal manifestação é a falência do controlo autonómico da ventilação. Manifesta-se tipicamente no período neonatal por apneias sem causa aparente, com hipercapnia no sono e pouca variabilidade da frequência respiratória e cardíaca. Neste caso, a evidência de lesão central do parassimpático e de dificuldades na deglutição reforçou a hipótese diagnóstica. O estudo genético, para além do diagnóstico, permitiu adequar o seguimento e o prognóstico ao genótipo identificado. O suporte ventilatório durante o sono é essencial para melhoria do prognóstico nestes doentes.

**Palavras-chave :** Apneia, Hipercapnia, Neonatal, Ventilação não invasiva