

Cuidados Intensivos | Casuística / Investigação

PD-034 - (20SPP-9709) - DOENÇAS DIABÓLICAS? 10 ANOS DE INTERNAMENTO DOS DOENTES METABÓLICOS NUMA UNIDADE DE CUIDADOS INTENSIVOS PEDIÁTRICOS

Patrícia Lipari Pinto¹; Zakhar Shchomak¹; Leonor Boto²; Patrícia Janeiro³; Francisco Abecasis²; Ana Gaspar³; Marisa Vieira²

1 - 1- Serviço de Pediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, EPE, Clínica Universitária de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 2 - 2- Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, EPE, Clínica Universitária de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; 3 - 3-Centro de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo do CHULN. Unidade de Doenças Metabólicas, Serviço de Pediatria, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, EPE, Clínica Universitária de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

Introdução e Objectivos

Poucos estudos descrevem os recursos necessários no cuidado da criança com doença hereditária do metabolismo (DHM) numa unidade de cuidados intensivos pediátricos (UCIP). Pretende-se caracterizar os internamentos de crianças com DHM de forma a melhorar a abordagem diagnóstica e terapêutica.

Metodologia

Estudo descritivo, retrospectivo, com consulta dos processos clínicos dos doentes com diagnóstico de DHM entre 2009 e 2019 numa UCIP num centro de referência de DHM. Foram colhidos dados clínicos e demográficos, tratamento instituído e mortalidade.

Resultados

Houve 88 internamentos relativos a 60 crianças, 50% do sexo masculino, mediana de idade 3 anos [3 dias; 21 anos]. A idade mediana no momento do diagnóstico foi de 3 meses; 35% do tipo intoxicação, 28% do tipo défice energético e 28% do tipo armazenamento. Foram internados 46 casos por descompensação (infecção - 40; jejum prolongado - 3; incumprimento da dieta - 3), 30 eletivamente pós-cirurgia e 12 por apresentação no período neonatal. A apresentação clínica mais frequente foi dificuldade respiratória (20%) e alterações neurológicas (18%). A ventilação invasiva foi necessária em 34%, nutrição parentérica em 7%, suporte inotrópico em 6%. Em 14% foi realizada depuração exógena (83% leucinose, 17% com hiperamoniemia), com duração mediana da técnica de 20,5 horas e redução franca dos metabolitos tóxicos. Duração média de internamento foi 3,5 dias [3 horas; 35 dias]. Verificaram-se 7 óbitos (edema cerebral difuso - 3, hemorragia maciça - 3, arritmia maligna - 1).

Conclusões

É fundamental identificar e atuar precocemente perante a descompensação. A concentração de recursos humanos e técnicos altamente especializados no tratamento destes doentes contribuiu para a elevada taxa de sobrevivência.

Palavras-chave : Doença Hereditária do Metabolismo, Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro de Referência, Descompensação