



3º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Urgências e
Emergências
Pediátricas**

24 a 26 | novembro | 2022
Hotel Windsor Oceanico
Rio de Janeiro, RJ



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Febre De Origem Indeterminada Em Um Caso De Distúrbio Congênito Da Glicosilação Tipo Iie

Autores: CAMILA DE MORAIS SALVIATO (HOSPITAL MUNICIPAL INFANTIL MENINO JESUS), PATRÍCIA REZENDE (HOSPITAL MUNICIPAL INFANTIL MENINO JESUS), MARCELA VIEIRA CAMILO (HOSPITAL MUNICIPAL INFANTIL MENINO JESUS), MATHEUS CARVALHO DO CARMO GUERRA PEIXE (HOSPITAL MUNICIPAL INFANTIL MENINO JESUS)

Resumo: A febre é uma das principais queixas que levam à procura de pronto atendimento pediátrico, sendo a febre de origem indeterminada (FOI), uma apresentação comum. FOI é definida quando a criança apresenta febre com temperatura superior a 38,1°C por no mínimo oito dias de duração, sem diagnóstico aparente após avaliação clínica e laboratorial inicial. Geralmente tem como causa doenças infecciosas, doenças do tecido conjuntivo e neoplasias. Relato de caso de paciente feminina, 9 meses de vida, filha de pais consanguíneos hígidos. História prévia de febre intermitente desde os 7 dias de vida. Aos 2 meses de idade iniciou quadro de crise convulsiva tônico-clônica associada à febre, recebeu antibioticoterapia devido hipótese diagnóstica de meningite. Aos 3 meses de vida observado atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor e déficit pôndero-estatural, realizou ressonância magnética de crânio que evidenciou atraso da mielinização da substância branca. Iniciou fenobarbital devido a manutenção das convulsões febris. Aos 7 meses, procurou o pronto socorro devido a novo episódio de convulsão febril, associada e vômitos recorrentes e disfagia. Realizado eletroencefalograma, exames laboratoriais e nova ressonância magnética de crânio, todos normais. Realizado teste molecular exoma devido a hipótese de erro inato do metabolismo (EIM) que evidenciou: alteração em COG7, diagnóstico de distúrbio congênito da glicosilação tipo Iie (CDG2E ou CDG-COG7). Os erros inatos do metabolismo são distúrbios raros, sendo o distúrbio da COG descrito somente em 7 pacientes anteriormente, o sinal clínico comum a todos foi febre sem sinais localizatórios, hipotonia e déficit de crescimento. Porém os EIM podem ter manifestações clínicas em todos os sistemas, sendo as neurológicas e gastrointestinais as mais frequentes. Os sinais agudos incluem vômitos episódicos acompanhados de desidratação ou choque, coma, convulsões, até morte súbita. Já os sinais crônicos incluem atraso no crescimento, hepatomegalia, cardiomiopatia, atraso ou regressão do desenvolvimento, neuropatia periférica e problemas motores.