

Métodos: Este estudo incluiu 456 crianças portuguesas, com menos de 32 semanas de idade gestacional, da região Norte e da região de Lisboa e Vale do Tejo, que participaram na reavaliação da coorte EPICE (Effective Perinatal Intensive Care in Europe) aos 12 meses de idade corrigida. Na altura do nascimento, foram recolhidos dados sobre as características da mãe e do recém-nascido, complicações da gravidez, parto e internamento na Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN) através de um questionário estruturado, preenchido pelos médicos. Aos 12 meses de IC, através de um questionário estruturado, realizado por telefone, os pais reportaram admissões hospitalares, diagnóstico clínico de diferentes patologias (visão, audição, respiratória, dermatológica, paralisia cerebral ou outras), uso de suplementos (vitamina D, flúor, ferro ou outros) e informação sobre o desenvolvimento psicomotor das crianças.

Resultados: Após a alta hospitalar e até aos 12 meses de IC, 31,4% das crianças foram hospitalizadas por doença pelo menos uma vez, 9,2% têm diagnóstico de problemas de visão, 2,3% de problemas de audição, 31,1% de problemas respiratórios, 15,4% de problemas dermatológicos, 1,1% de paralisia cerebral e 23,9% apresentam diagnóstico de outras doenças. As crianças com diagnóstico clínico de displasia broncopulmonar e alimentadas exclusivamente com fórmula no momento da alta apresentam pior desenvolvimento psicomotor aos 12 meses de IC, comparativamente com as crianças sem diagnóstico clínico de displasia broncopulmonar ($p < 0,001$) e com as crianças alimentadas a fórmula e leite materno simultaneamente no momento da alta ($p = 0,023$), respectivamente. As crianças com diagnóstico de problemas visuais, respiratórios, paralisia cerebral ou outras patologias apresentam pior desenvolvimento psicomotor nos primeiros 12 meses de IC, comparativamente com as crianças que não tiveram diagnóstico de problemas visuais ($p = 0,007$), respiratórios ($p = 0,01$), paralisia cerebral ($p < 0,001$) ou outras patologias ($p = 0,012$), respectivamente.

Conclusões: A identificação de fatores de risco permite a sinalização precoce de crianças com atraso no desenvolvimento psicomotor, permitindo acionar mecanismos de apoio integrado de carácter preventivo e/ou reabilitativo.

578. TAXA DE SOBREVIVÊNCIA E MORBILIDADE DE RECÉM-NASCIDOS MUITO PRÉ-TERMO: RESULTADOS EPICE-PORTUGAL

H. Barros, I. Baia, R. Costa, C. Rodrigues

ISPUP, Universidade do Porto.

Antecedentes/Objetivos: Analisar as interrupções médicas de gravidez, fetos mortos, mortalidade e morbidade de nados vivos ocorridos entre as 22+0 e as 31+6 semanas de gestação na região norte e centro de Portugal entre o dia 1 de Junho de 2011 e 31 de Maio de 2012. Analisar a prevalência de problemas clínicos de acordo com a idade gestacional.

Métodos: Foram analisados dados de uma coorte de base populacional: Effective Perinatal Intensive Care in Europe (EPICE). O estudo EPICE inclui todas as interrupções médicas de gravidez, fetos mortos e nados vivos ocorridos entre as 22+0 e as 31+6 semanas de gestação na região norte e Lisboa e Vale do Tejo de Portugal entre o dia 1 de Junho de 2011 e 31 de Maio de 2012. Informação sobre as características da mãe e do recém-nascido, complicações da gravidez, parto e admissão na Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais (UCIN) foram recolhidos por médicos, através de um questionário estruturado, com base nos processos clínicos.

Resultados: Um total de 974 casos foram registados, dos quais 95 (9,8%) resultaram em interrupção médica da gravidez, 109 (11,2%) em morte fetal antes do parto, 27 (2,8%) em morte fetal durante o parto, 16 (1,6%) em morte fetal em altura desconhecida, 11 (1,1%) em morte após nascimento, 3 (0,3%) em morte em altura desconhecida e 713 (73,2%) em nados-vivo. 170 (29,3%) tiveram diagnóstico de retinopa-

tia da prematuridade – 98 grau I, 46 grau II, 25 grau III e 1 grau V –, 236 (33,8%) de hemorragia intraventricular – 86 grau I, 76 grau II, 28 grau III, 46 grau IV –, 105 (14,7%) tiveram diagnóstico de persistência do canal arterial, 84 (13,7%) de displasia broncopulmonar, 30 (4,3%) de leucomalácia, e 36 (5,0%) de enterocolite necrosante. Verifica-se que a ocorrência de retinopatia da prematuridade ($p < 0,001$), hemorragia intraventricular ($p < 0,001$), persistência do canal arterial ($p < 0,001$), displasia broncopulmonar ($p < 0,001$), leucomalácia ($p = 0,001$), e enterocolite necrosante ($p = 0,001$) ocorrem com mais frequência em bebés com idade gestacional igual ou inferior a 27 semanas.

Conclusões: A prevalência de morbidade infantil em bebés nascidos muito prematuros em Portugal é muito semelhante à reportada em outros estudos e está associada à idade gestacional.

581. HIPERFENILALANINEMIAS EN ASTURIAS, 1983-2012: CRIBADO Y OTRAS FUENTES DE INFORMACIÓN

L. Pruneda González, E. García Fernández, M. Margolles Martins

SpainRDR, Oficina de Investigación Biosanitaria-Asturias; Consejería de Sanidad-Asturias.

Antecedentes/Objetivos: Los errores congénitos del metabolismo de aminoácidos pertenecen al grupo de enfermedades raras. Las hiperfenilalaninemias (HFA) producen retraso mental y problemas neurológicos por acúmulo de fenilalanina. Según su nivel en sangre se clasifican en fenilcetonuria (PKU), HFA benignas (HPA) y formas atípicas por defectos del cofactor BH4. En Asturias, la detección precoz de HFA mediante cribado neonatal comenzó en 1983. Los objetivos son identificar falsos positivos (FP) y negativos (FN), estimar la incidencia de las distintas HFA y la frecuencia de uso de medicación huérfana (MH) en Asturias.

Métodos: Estudio descriptivo de incidencia al nacimiento, uso MH y calidad de la información consultada en los registros de CMBD (1996-2012), Laboratorio de Detección Neonatal de Enfermedades Metabólicas de la Universidad de Oviedo (1983-2012), servicios de Farmacia Hospitalaria (2012), historias clínicas (HC) de casos con diagnóstico de HFA (CIE9MC: 270.1) residente en Asturias.

Resultados: Revisamos 35 casos posibles. El laboratorio de detección neonatal registró 27 casos positivos (Phe: 2 a 23,9 mg/dl) en el periodo neonatal ($9,3 \pm 3,8$ días de vida) y realizó seguimiento a 2 casos cribados fuera de Asturias (1 antes 1983). Un 10% casos son exclusivos de CMBD (3 nacidos antes de implantarse el programa de cribado neonatal, 1 nacido en el extranjero) y 28% solo de cribado. Los servicios de Farmacia aportaron 10 casos tratados con MH, es decir, el 33% casos en solo 1 año de registro. Distribución HFA cribadas: 1 HFA materna, 2 HFA transitorias (reevaluadas antes del año de vida con resultado negativo, suponen 7,4% FP), 14 PKU –1 grave, 3 moderada, 4 suave, 4 muy suave, 2 gravedad desconocida–, 10 HPA y 2 HFA por deficiencia de BH4. Casos no cribados: 3 PKU y 1 transitorio. No encontramos FN. Entre 1983-2012 se detectaron 0-6 HFA anuales y 0-3 PKU. Descartamos 5 casos (error CIE, 3 transitorio y 1 portador afectado por HFA materna). Incidencia (28 cribados+): 1 HFA por cada 8138 nacidos (59% hombres) y 1 PKU por 17.529 nacidos en Asturias entre 1983-2012. Prevalencia aproximada: 2,7 HFA y 1,6 PKU/100.000 habs. El 59% PKU toman MH. Al comparar casos no cribados (CMBD) con cribados se detecta mayor frecuencia de retraso mental en los primeros (66% frente a 4%).

Conclusões: El uso de varias fuentes de información (CMBD, cribado, MH, HC) mejora el conocimiento de casos de HFA y potencia la importancia del diagnóstico neonatal. Su alta sensibilidad ha contribuido a disminuir la prevalencia de déficit intelectual en estos pacientes. Sería interesante valorar la fenilalaninemia en embarazadas nacidas antes de implantarse el cribado para evitar afectación por HFA materna.

Financiación: FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014.