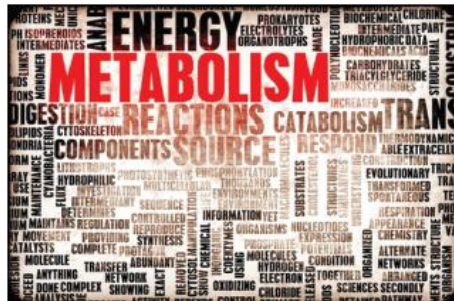


HOSPITAIS DA UNIVERSIDADE DE COIMBRA -
CHUC-EPE

21 A 23 DE SETEMBRO DE 2015

XIII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Caso clínico



JOÃO OLIVEIRA
DURÃES

IFE NEUROLOGIA

História da doença actual

- ♀, 41 anos
- Internada no Hospital Infante D. Pedro em Aveiro
 - Cefaleias
 - Desequilíbrio
 - Alucinações visuais
 - Crises parciais versivas para a esquerda
- **RM-CE:** “Suspeita de encefalite temporo-parieto-occipital direita”
- **Terapêutica:** aciclovir, ceftriaxona, ampicilina, dexametasona e levetiracetam

História da doença actual

- Transferida para o Hospital da Universidade de Coimbra por deterioração neurológica progressiva
 - Estado confusional
 - Crises parciais versivas
 - Desvio oculo-cefálico, da cabeça e do tronco para a esquerda
 - Mioclonias bilaterais dos membros
 - Sem diminuição da força muscular
 - Reflexos presentes e simétricos
 - RCP em flexão bilateralmente

Antecedentes

Patológicos

- Epilepsia
 - Diagnosticada aos 37 anos
 - Sem crises nos últimos anos
- DMNIT
- Prolapso da válvula mitral
- Bloqueio AV

Medicação habitual

- Levetiracetam 750mg 2id
- Vildagliptina 50mg 2id

Fisiológicos

- Gravidez vigiada e parto sem complicações
- Desenvolvimento psicomotor normal
- Adequado aproveitamento escolar

Familiares

- Ausência de consanguinidade
- Sem historial de doenças neurológicas

Exames complementares

- **Estudo analítico**

- Hemograma e bioquímica sem alterações relevantes
- Doseamento de vitamina B12 e ácido fólico normais
- Serologias de VDRL e Borrelia negativas
- Estudos de auto-imunidade negativos

- **Gasometria arterial em ar ambiente**

- Hiperlactatemia (8,66 mmol/L)

- **Estudo do LCR**

- Aumento das proteínas
- Bacteriologia e serologias negativas
- Doseamentos de ADA e ECA normais
- Pesquisa de bandas oligoclonais negativa

Exames complementares

- **Doseamento de lactatos e piruvatos**

	Plasma	Valores de referência	LCR
Lactato	5.490	1.069 ± 0.429	5.980
Piruvato	0.221	0.065 ± 0.014	0.234
Razão L/P	24.8	16.3 ± 5.6	25.6

- **Audiograma tonal**

- Surdez neurossensorial bilateral

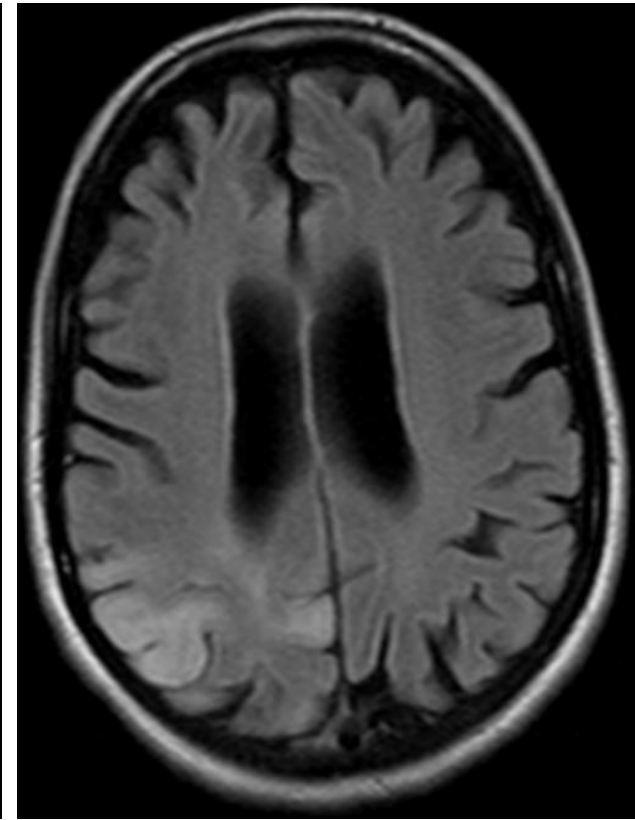
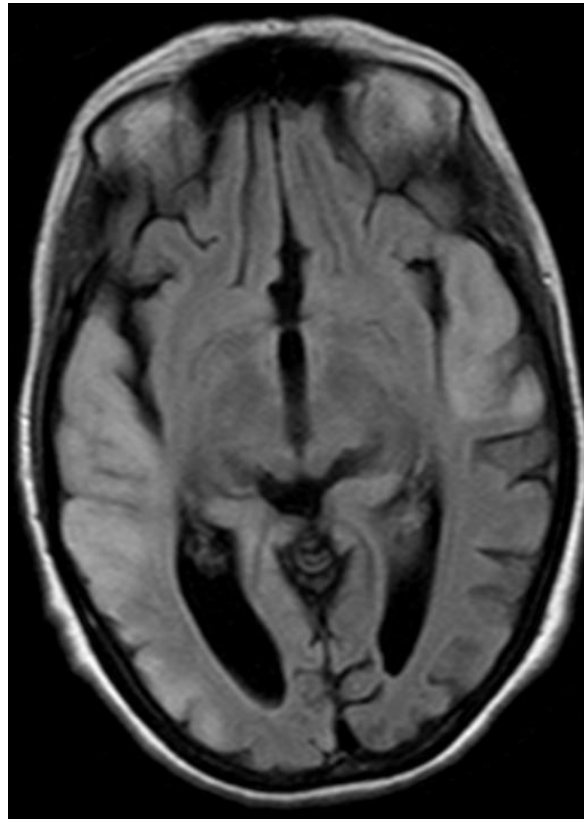
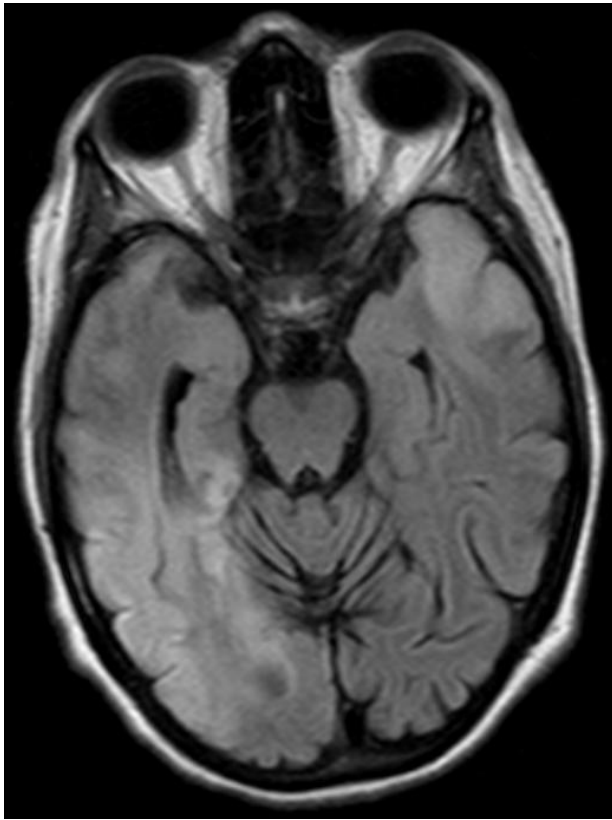
- **EMG**

- Sem alterações

- **EEG**

- Alterações sugestivas de lesão aguda (infecciosas, vasculares ou inflamatórias), traduzindo elevado potencial epileptogénico

Exames complementares



- **Espectroscopia**: redução acentuada do N-Acetilaspártato e pico invertido de lactatos



Hipótesis de diagnóstico

MELAS (Mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis, and stroke)

- Biópsia de músculo
 - Presença de “ragged red fibers” e fibras Cox-negativas
- Estudo bioquímico da cadeia respiratória mitocondrial
 - Diminuição da actividade do complexo IV
- Estudo molecular do DNA mitocondrial
 - Detectada a mutação patogénica 3243A>G em heteroplasmia (aproximadamente 80%)

Evolução

- Melhoria progressiva do quadro clínico e posterior alta para o domicílio com medicação sintomática
- Actualmente com 45 anos e agravamento progressivo do quadro clínico desde então
 - Vígil, reage a estímulos verbais e responde a perguntas simples (p. ex. nome)
 - Períodos de agitação marcada com mudança de rotinas
 - Marcha possível para curtas distâncias com apoio bilateral, usando cadeira de rodas na maioria das deslocações
 - Completamente dependente para AVD