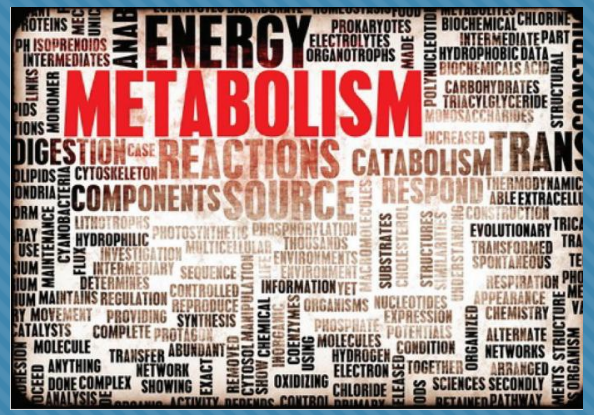
Caso Clínico nº 1 3



XIII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Hospital Pediátrico

CHUC-EPE

21 a 23 de Setembro de 2015

Inês de Melo – IFE 1º ano de Pediatria

HISTÓRIA DA DOENÇA ATUAL

- António
- 9 anos
- AP irrelevantes
- AF: pais saudáveis, não consanguíneos. Irmão de 17 meses saudável.

8M — 2M — 11D

Hiperpigmentação marcada e generalizada **Avidez por sal**

Astenia **Polidipsia** **Nictúria**
Anorexia **Poliúria**

Vómitos **Agitação**
Dor abdominal

HP

ALTERAÇÃO ESTADO CONSCIÊNCIA

Perda ponderal >10% + hiponatrémia + hipercaliémia
116,7 mmol/L 6 mmol/L

EXAME OBJETIVO

- Peso: 30,2 Kg (P50), altura: 144 cm (P75-90)
- Consciente e colaborante, prostrado
- Apirético e hemodinamicamente estável
- Mucosas desidratadas, olhos encovados
- Hiperpigmentação marcada e generalizada, sem “sinal da cueca”
- Auscultação cardiopulmonar normal
- Abdómen mole e depressível, sem massas palpáveis
- Estadio pubertario P1 de Tanner
- Ligeira hipertonia e hiperreflexia distal dos membros inferiores

EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

BIOQUIMICA	H. LOCAL	HP	VALORES REFERÊNCIA
Glicose (mmol/L)	3.6	5.4	4.2 - 6.1
Ureia (mmol/L)	**8.40**	**8.40**	2.5 - 6.0
Ácido úrico (µmol/L)		243.0	135 - 320
Creatinina (µmol/L)	39.0	39.0	27.0 - 62.0
Magnésio (mmol/L)		0.80	0.7 - 1.0
Cálcio (mmol/L)		**2.53**	2.19 - 2.51
Fosforo (mmol/L)		**1.83**	1.20 - 1.80
Sódio (mmol/L)	**116.7**	**123.0**	137 - 145
Potássio (mmol/L)	**6.0**	4.87	3.5 - 5.1
Cloro (mmol/L)		101.0	98 - 107
Osmolalidade (mOsm/Kg)		**259.8**	261 - 280
Triglicerídeos (mg/dL)		42	24-136
pCr (mg/dL)	<0.5	<0.5	< 1.0
TGO (UI/L)	**70**		5 - 45
TGP (UI/L)	**49**		10 - 45

GASIMETRIA	
pH	7.350
pCO2 (mmHg)	36.0
pO2 (mmHg)	39.0
Na+ (mmol/L)	123.0
K+ (mmol/L)	4.50
Ca++ (mmol/L)	0.94
Hct (%)	48
Ca++ (mmol/L)	0.92
SO2 (%)	70.0
HCO3 (mmol/L)	19.9
TCO2 (mmol/L)	21.0
Hb (g/dL)	16.3
BEecf (mmol/L)	-5.7
BEb (mmol/L)	-5.0
Temp (ºC)	37

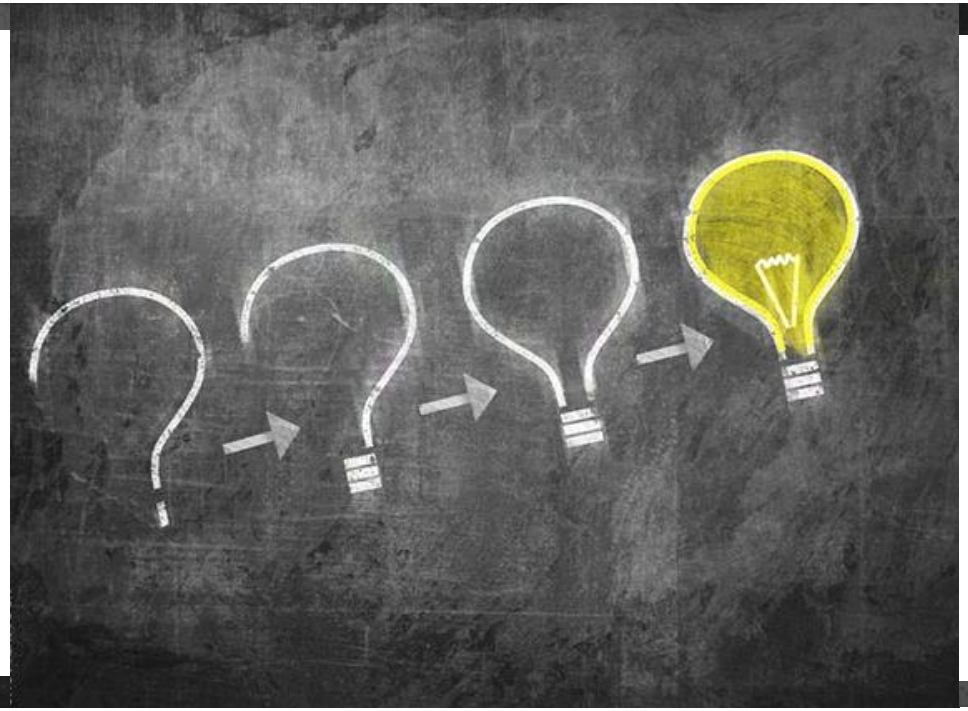
ANÁLISE SUMÁRIA DE URINA	
Caracteristicas FQ	
Côr	Incolor
Densidade	**1.005**
pH	5.0
Leucócitos	Negativo
Nitritos	Negativo
Proteinas	Negativo
Glucose	Negativo
Corpos Cetónicos	Negativo
Urobilinogénio	0.2 mg/dL
Bilirrubina	Negativo
Hemoglobina	Negativo
Sedimento Urinário	
Céls Epiteliais	Raras
Leucócitos	Leuc. polimorfon. 2 /campo

URINA		
Ureia (U) (mmol/L)	**88.9**	125.0 - 357.0
Creatinina (U) (µmol/L)	**1418.0**	2652 - 11050
Sódio (U) (mmol/L)	24	20 - 110
Potássio (U) (mmol/L)	27.2	12 - 62

- Medidas de terapêuticas iniciais
  - Correção da desidratação
  - Correção da hiponatrémia
  - Vigilância da hipercaliémia

EM RESUMO

- Jovem previamente “saudável”
- Hiperpigmentação
- Vómitos/poliúria ->desidratação
- Alteração do estado de consciência
- Hiponatrémia (116,7 mmol/L)
- Hipercaliémia (6 mmol/L)



QUE HIPÓTESES SE COLOCAM?

- Doença de Addison
  - Adquirida
    - D. Addison autoimune
    - Tumor hipofisário ou hipotalâmico
    - Traumatismo cerebral
    - Doença inflamatória
  - Origem genética (DHM)

QUE INVESTIGAÇÃO FAZER?

AUTOIMUNIDADE			
ANA	Negativo		
ENA-Screening/Rastreio	Negativo		
APCA	Negativo		
Acs. Anti suprarrenal (SR)	Negativo		
Ac. Anti-TPO (Peroxidase)	Negativo		
HORMONOLOGIA			
TSH	3.93	mU/L	0.6 - 6.4
T4 Livre	1.4 18.0	ng/dL pmol/L	0.8 - 1.9 10-24
17OH - Progesterona	0.30	ng/mL	
Testosterona Total	<20.0	ng/dL	<30.0
Testosterona Livre	0.60	pg/mL	
Androstenediona	0.4	ng/mL	
DHEA-SO4	<15.0	µg/dL	
ACTH	**624.0**	pg/mL	<46.0
Cortisol	**56.2**	µg/dL	5.0-25.0
Aldosterona	17.8	ng/dL	
Renina activa	>500.0	µUI/mL	
IGF-I (Sm-c)	424	ng/mL	111 - 551
IGF-BP3	5.27	µg/mL	2.4-8.4

INICIOU TRATAMENTO COM:

- Hidrocortisona 30 mg ev 6/6h
- Fludrocortisona 0,05 mg 2id

QUE INVESTIGAÇÃO FAZER?

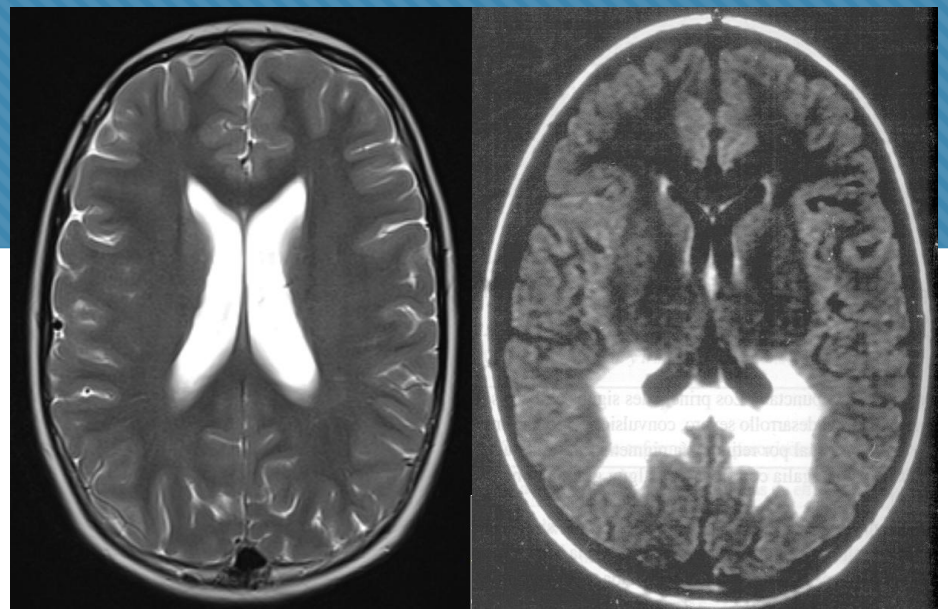
INSUFICIÊNCIA ADRENAL GENÉTICA

ESTUDO BIOQUIMICO PEROXISSOMAL	RESULTADO	VAL. REFERÊNCIA
PLASMA		
Ácidos gordos de cadeia muito longa		
C26:0	1,09 µg/ml	0,16 - 0,57
C24:0/C22:0	1,68	0,63 - 1,10
C26:0/C22:0	0,057	0,004 - 0,022
Método: Quantificação por Cromatografia Gasosa		

ADRENOLEUCODISTROFIA – LIGADA AO X?

- Genética – ABCD1
  - mutação em Heterozigotia c.1252C>T(p.R418W)
- Portador – Mãe
- Rastreio de X-ALD por pesquisa de ácidos gordos de cadeia muito longa no irmão - normal

EVOLUÇÃO

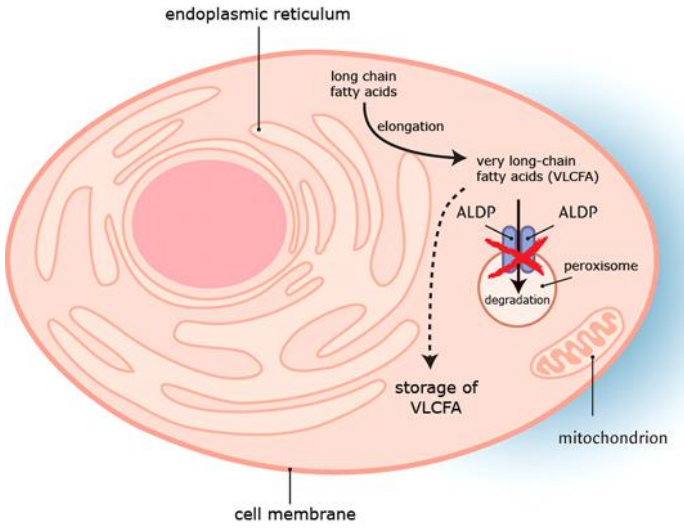


- Consulta de seguimento HP
  - RMN-CE cada 6-12 meses - sem lesões relacionadas com XALD
  - Avaliação neurológica frequente (3 vezes/ano)
  - Avaliação neuropsicológica anual
- Hidrocortisona 10mg/kg 8/8h
- Fludrocortisona 0,05mg 12/12h
- Regime dietético hipolipídico sem óleo de Lorenzo
- Transplante de medula óssea se inicio de sintomas neurológicos/alteração imagem RMN-CE

BIOQUIMICA	H. LOCAL	HP		VALORES REFERÊNCIA
Glicose (mmol/L)	3.6	5.4	4.8	4.2 - 6.1
Ureia (mmol/L)	**8.40**	**8.40**	4.6	2.5 - 6.0
Ácido úrico (µmol/L)		243.0		135 - 320
Creatinina (µmol/L)	39.0	39.0	59	27.0 - 62.0
Magnésio (mmol/L)		0.80	0.89	0.7 - 1.0
Cálcio (mmol/L)		**2.53**	**2.65**	2.19 - 2.51
Fosforo (mmol/L)		**1.83**	**1.99**	1.20 - 1.80
Sódio (mmol/L)	**116.7**	**123.0**	139	137 - 145
Potássio (mmol/L)	**6.0**	4.87	4.68	3.5 - 5.1
Cloro (mmol/L)		101.0	**97**	98 - 107
Osmolalidade (mOsm/Kg)		**259.8**	**287.4**	261 - 280
Triglicerídeos (mg/dL)		42		24-136
pCr (mg/dL)	<0.5	<0.5		< 1.0
TGO (UI/L)	**70**		30	5 - 45
TGP (UI/L)	**49**		20	10 - 45

EM SUMA

- X-ALD: gene ABCD1 em heterozigotia, da mutação c.1252C>T (p.R418W)
- Insuficiência suprarrenal isolada
- Sem défice neurológico



OBRIGADA