



XIII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Caso clínico nº 19

Carolina Faria

Interna de Pediatria

Hospital Pediátrico, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Coimbra, 21 a 23 de Setembro de 2015





Antecedentes Familiares:

- Pais saudáveis, não consanguíneos
- Sem história d^a heredofamiliar ou mortes precoces na família

Antecedentes Pessoais:

I Gesta, após indução da ovulação, vigiada, de risco (idade materna)
Serologias e ecografias pré-natais N
40 sem: parto cesariana (SFA); IA: 9/10
Somatometria AIG:
P- 3270g (P25-50), Comp- 50cm (P50), PC- 34cm (P10-25)

Período neonatal:

1^a dejeção: 7H vida
Icterícia neonatal (início D2-3)
Rastreio NN: D5 (sem entrada no INSA)
Imunizações: VHB e BCG (D2)



♂, 8 dias de vida

Consulta de rotina → Urgência
(Hospital Área Residência)

- Perda ponderal 470g (14,4% do PN)
- Icterícia cutâneo-mucosa
- Dificuldade nas mamadas

- LM exclusivo
- Dejeções N, micções conservadas



♂, 8 dias de vida

Consulta de rotina → Urgência
(Hospital Área Residência)

- Perda ponderal 470g (14,4% do PN)
- Icterícia cutâneo-mucosa
- Dificuldade nas mamadas

- LM exclusivo
- Dejeções N, micções conservadas

Observação:

Sono tranquilo
Aspeto emagrecido. Pele seca e descamativa
Icterícia cut-mucosa até à raiz das coxas
Fácies e cabelo N; Fontanela ant N.
Bem perfundido
Temp^a axilar 36,7°C
Eupneico; FR 28cpm; SpO2 100%
FC 135bpm; TA 91/48mmHg. ACP: N
Abd Ø fígado/baço palpáveis
Tónus e reflexos primitivos N

Tira-teste urina:
Densidade 1030
Cetonúria ++++
Proteinúria ++



RN ♂, 8º dia de vida: peso <PN, dific. alimentares e cetonúria marcada

EO: aspeto emagrecido
sem dismorfismos
sem organomegalias
tónus normal

Hipóteses de Diagnóstico?

Que investigação?



Hipóteses de Diagnóstico

- **Infeção – Sépsis? Pielonefrite?**
- **Doença hereditária do metabolismo**
 - D^a. catabolismo dos aminoácidos
 - **Leucinose**
 - Acidúria orgânica
- **Desidratação: défice de aporte e/ou poliúria?**



Discussão Diagnóstica

✓ A favor? ✓ Contra?

Infeção

Doença Hereditária Metabolismo

Desidratação:
Défice aporte e/ou poliúria?

- **Sépsis**
 - ✓ dif. alimentares, ↓ peso
 - ✓ perfusão perif N
 - ✓ tónus N
- **Pielonefrite?**
 - ✓ dif. alimentares, ↓ peso
 - ✓ cetonúria ++++



Discussão Diagnóstica

✓ A favor? ✓ Contra?

Infeção

Doença Hereditária Metabolismo

Desidratação:
Défice aporte e/ou poliúria?

- D^a. catabolismo dos AA
- **Leucinose**
- Acidúria orgânica
 - ✓ Cetonúria ++++
 - ✓ dif. alimentares
 - ✓ ↓ peso



Discussão Diagnóstica

✓ A favor? ✓ Contra?

Infeção

Doença Hereditária Metabolismo

Desidratação:
Défice aporte e/ou poliúria?

- **Diabetes NN**
 - ✓ desidratação
 - ✓ polipneia, ↑FC, choque
- **Hipogaláctia materna**
 - ✓ dif. alimentares, ↓peso
 - ✓ cetonúria ++++



Hospital área residência

Gasimetria venosa	pH 7,45, pCO₂ 30,3 mmHg, HCO ₃ ⁻ 20,4mmol/L, BE -2,2 mmol/L, HA 18,3 Lactato 2,3mmol/L Glicose 56mg/dL Eletrólitos (mmol/L): Na ⁺ 145, K ⁺ 3,7, Cl⁻ 110 (98-106), Ca ²⁺ 1,4 (1,15-1,35)
Bioquímica	Amostra coagulada
Hemograma	Hb 17,5g/dL, Leuc 10500/uL, Plaq 330000/uL
Urina tipo II	Insuficiente
Microbiológico	urocultura, hemocultura...

Transferência UCI-HP (cuidados intermédios)
Investigação e vigilância

**Bioquímica plasma**
(entrada)

Glicose 86mg/dL

Gasimetria N

Amónia 13 μ mol/L, Lactato 1,9mmol/L, Piruvato 0,095mmol/L (**N**)Ureia e creat N, Cl⁻ \uparrow **112** mmol/L, sem outros desequilíbrios

Brb T 162 umol/L (conj 0), TGO e TGP N

pCr 1,1 mg/dl

Revisão Diagnóstico

- Hipogaláctia materna
- D^a Hereditária do metabolismo improvável
- Infecção - Pielonefrite aguda

Evolução clínica

- **D1:** confirmada **hipogaláctia materna**
 - Suplementação fórmula HA 13% :
 - Melhoria significativa do estado geral após a 1ª toma
 - ↑ ponderal 100gr/dia

Urina (12h após 1ª análise)	Urina tipo II + Urocultura	- DU 1006, pH 5 - <u>Corpos cetónicos neg</u> - Sedimento: Leuc 3/cp
	DNPH	negativo

- **D2:** **UC positiva a *Citrobacter koseri***
 - Cefotaxime 10 dias
 - Ecografia renal N

Evolução clínica

- Rastreio NN (D5 vida): normal
- Sem internamentos posts. ou intercorrências de relevo
- **7 M de idade:** Crescimento estatoponderal regular; DPM N
Alta CE-Pediatria, mantendo seguimento por Ped. assistente

