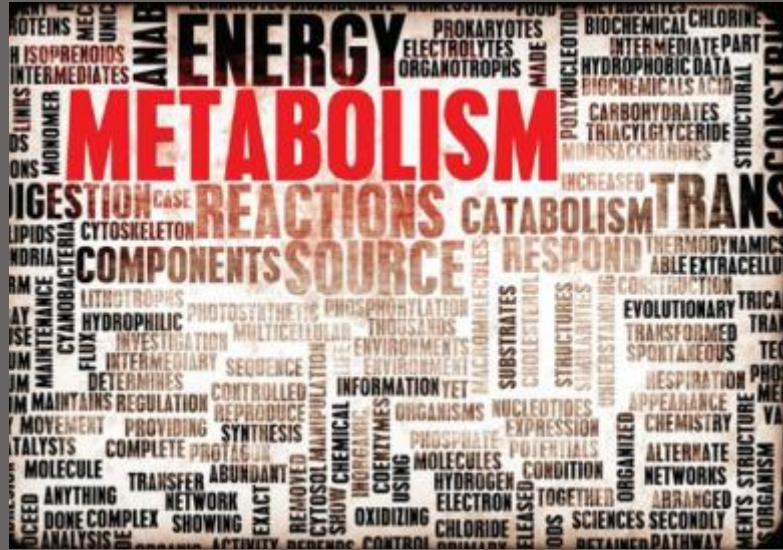


**XIII
CURSO BÁSICO DE
DOENÇAS HEREDITÁRIAS
DO MÉTABOLISMO
21 A 23 DE SETEMBRO 2015**



CASO CLÍNICO N°1

Caso clínico

■ Inês

GRAVIDEZ

- Mãe AB Rh+
- G1, FIV, adequadamente vigiada, **gemelar bicoriônica-biamniótica**
- 4 tomas de betametasona por APPT
- Serologias 3º T: AgHBs, HIV e HCV negativo, VDRL não reactivo, Toxoplasma e Rubéola imune, CMV não imune
- Pesquisa de SGB: negativa
- Ecografias pré-natais: N

PARTO

- RM < 12 horas
- P1 às 36S+4D (**1º gémeo**), ventosa, IA 9/10, sem reanimação
- PN = 2585 g (P25-50), C = 45,5 cm (P25) e PC = 34 cm (P75)

➤ 4º dia de vida - Gemido persistente + Convulsão → Hipoglicemia

Caso clínico

EXAME OBJETIVO

- Hemodinamicamente estável
- Sem dismorfismos
- Icterícia
- Gemido, tiragem intercostal, polipneia (FR 120 cpm)
- Plétora e edema facial
- Edema marcado raiz coxas e genitais
- Hipotonia generalizada, breve abertura dos olhos

- **Hipocalcémia** - Ca²⁺ 6.3 mg/dL
- **Alcalose respiratória**
 - pH 7.48
 - pCO₂ 21.4 mmHg
 - HCO₃⁻ 15.4 mmol/L
- **Policitémia** - Hgb > 24.1 g/dL e Htc > 71.4%
- **HBRB não conjugada** - BRBT 14.5 mg/dL
(BD 0,1 mg/dL)

- **Glucose 10%**
- **Cálcio**
- **Antibioterapia empírica EV (ampicilina + gentamicina)**



UCI–HPC

Caso clínico

EM RESUMO...

- RN, intervalo livre
- Convulsão
- Alt. estado de consciência
- Hipoglicémia e hipocalcémia
- Alcalose respiratória
- Politémia
- HBRB não conjugada

CONVULSÕES NEONATAIS

- **Hipoglicémia, hipocalcémia**
- Encefalopatia hipoxico-isquémica
- Hemorragia intracraniana
- Infecção SNC (meningite/encefalite)
- Enfarte cerebral
- Outras alt. metabólicas (hipomagnesémia, hiponatrémia)
- Malformações cerebrais
- Erros inatos do metabolismo
 - S. epilépticos
 - S. privação
 - Traumatismos cerebrais

Caso clínico

EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

- **Hgb 21.7 g/dL e Htc 59.9%**
 - Cr 0.67 mg/dL, Ur 6 mg/dL (10-50)
 - **Cálcio 1.73 mmol/L** (2,1-2,6) e Fósforo 2.85 mmol/L
 - **TP 20.3 seg** (10 seg), **TTPA 57 seg** (28 seg), INR 1,87
 - Albumina 29.7 g/L
 - **Bil T 14.2 mg/dL** e Bil D 0.2 mg/dL
 - GGT 68 UI/L, TGO 31 UI/L, TGP 12 UI/L, LDH 1420 UI/L, CK 661 U/L
 - Gasometria: pH 7.36, pCO₂ 41 mmHg, HCO₃⁻ 23.2 mmol/L
 - Lactato 2.4 mmol/L
 - Pró-calcitonina 0.91 ng/mL
- **aEEG: deprimido**
- EcoTF: normal
- Amónia 554 μmol/L**
(VR<100 μmol/L)

Caso clínico

EM RESUMO...

- **Encefalopatia por hiperamoniémia**
- Alcalose respiratória → N
- **Coagulopatia**
- Policitémia
- Hipocalcémia

Δ_1 DOENÇA HEREDITÁRIA DO METABOLISMO

Qual?

- Doenças do ciclo da ureia
- Acidúrias orgânicas
- Defeitos da β -oxidação dos AGCL

Exames Complementares de Diagnóstico?

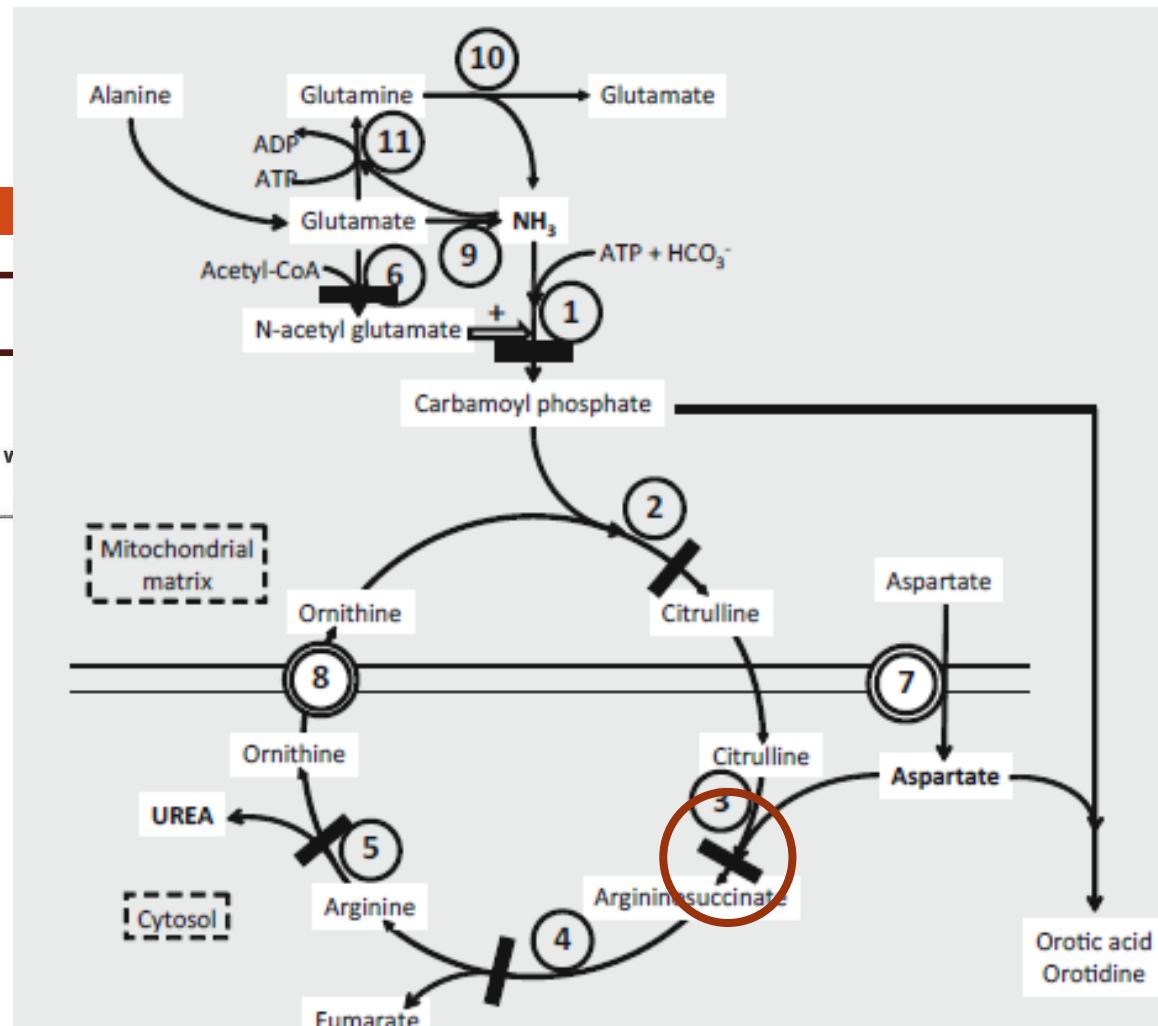
- SU (corpos cetónicos...)
- **Diagnóstico precoce**
- AA plasmáticos, AO urina

Δ_2 POLICITÉMIA SINTOMÁTICA

Caso clínico

SU sem cetonúria

Aminoácido	Resultado ($\mu\text{mol/l}$)
Taurina	144
Ácido aspártico	4
Hidroxiprolina	28
Treonina	42
Alanina	88
Asparagina	117
Ácido glutâmico	150
Glutamina	1015
Prolina	206
Glicina	215
Alanina	516
Citrulina	1295
Valina	118
Metionina	145
Isoleucina	21
Leucina	71
Tirosina	226
Fenilalanina	53
Ornitina	4
Lisina	154
Histidina	94
Arginina	5
Hb	
(61 - 100) (32 - 99)	

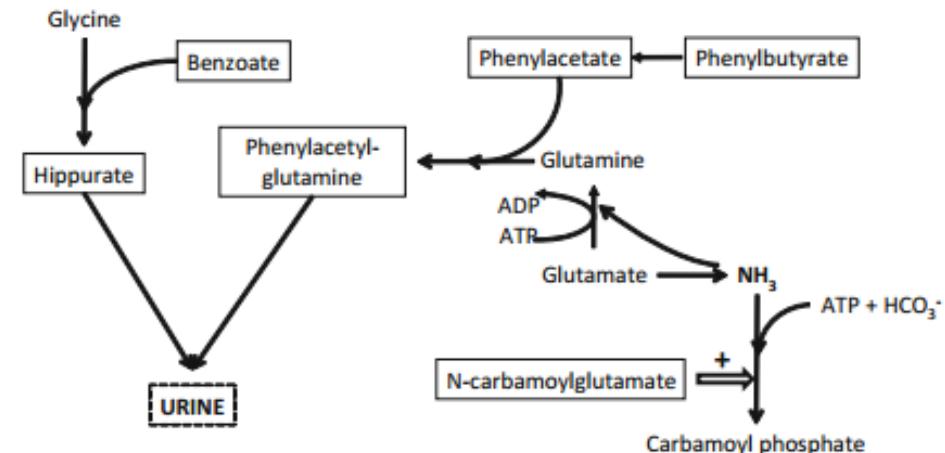


Doença do Ciclo da Ureia
Citrulinémia tipo 1

Caso clínico

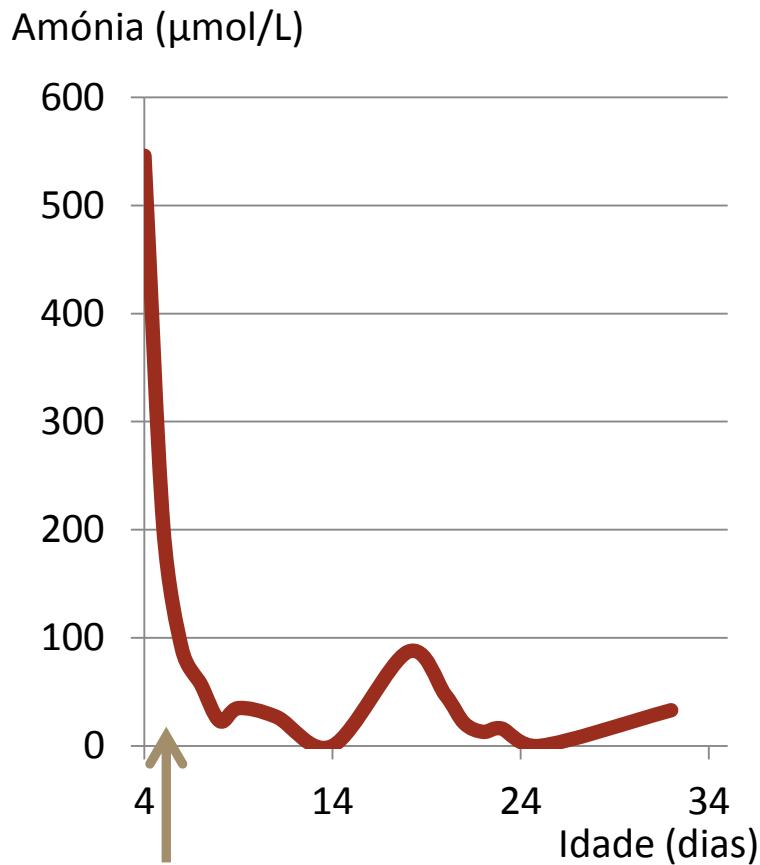
MEDIDAS TERAPÊUTICAS

- CPAPn nas primeiras 24 horas
- Exsanguineotransfusão
- Regime hipercalórico (130-140 Kcal/Kg/dia) parentérico/entérico
 - glicose e lípidos
 - proteínas após 48 h (até 2 g/Kg/dia) – c/ controlo amoniémia
- Desintoxicação farmacológica
 - Benzoato de sódio 500 mg/Kg/dia
 - Fenilbutirato de sódio 500 mg/Kg/dia
 - L-arginina 300 mg/Kg/dia
- Manitol
- Vitamina K
- AB (ampicilina + gentamicina)



Caso clínico

EVOLUÇÃO



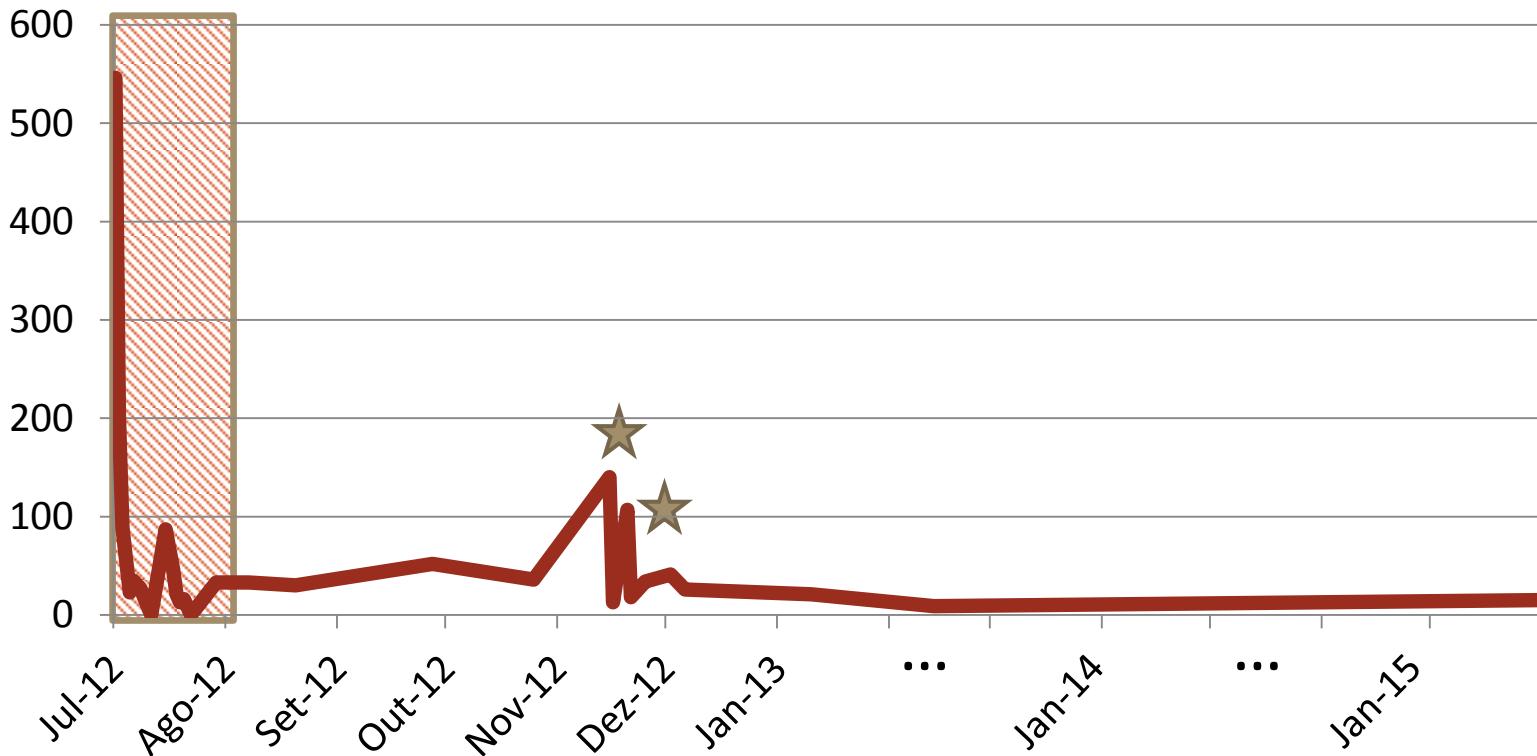
- **Amónia** normalizada em 24h (D6 vida)
- Mais reativa a partir de **D6**, mas com períodos de choro gritado
→ neurologicamente bem a partir de D10

Irmã gémea...
... também com Citrulinémia tipo 1

Caso clínico

EVOLUÇÃO

Amónia ($\mu\text{mol/L}$)

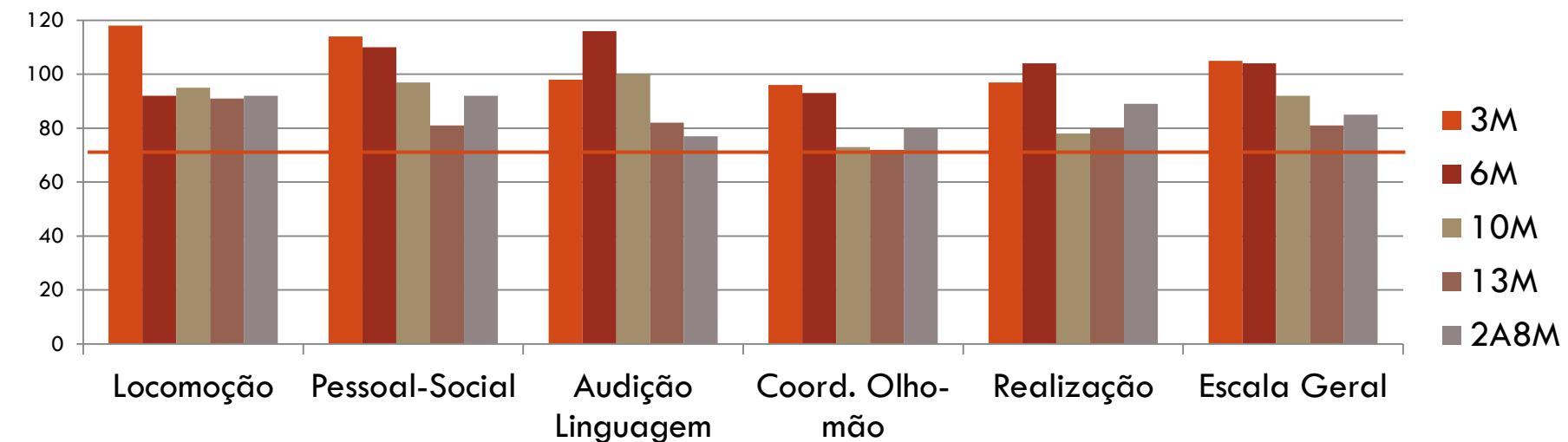


Caso clínico

EVOLUÇÃO

Desenvolvimento

Griffiths (QD)



Crescimento – regular: estatura P50, peso P90 (IMC>95)

Bibliografia

- Wijburg FA, Nassogne M. Disorders of the Urea Cycle and Related Enzymes. In: Saudubray J, Berghe G, Walter JH, editors. Inborn Metabolic Diseases. 5th edition. Germany: Springer; 2012. p. 297-310.
- Lee B. Urea cycle disorders: Clinical features and diagnosis. UpToDate® [Internet]. 2015 August Available from: http://www.uptodate.com/contents/urea-cycle-disorders-clinical-features-and-diagnosis?source=search_result&search=hiperamoniemia+neonatal&selectedTitle=1~89
- Lee B. Urea cycle disorders: Management. UpToDate® [Internet]. 2015 August Available from: http://www.uptodate.com/contents/urea-cycle-disorders-management?source=search_result&search=hiperamoniemia+neonatal&selectedTitle=3~89
- Sutton Reid V. Inborn errors of metabolism: Metabolic emergencies. UpToDate® [Internet]. 2015 August Available from: http://www.uptodate.com/contents/inborn-errors-of-metabolism-metabolic-emergencies?source=search_result&search=hiperamoniemia+neonatal&selectedTitle=2~89
- Garcia-Prats JA. Neonatal Polycythemia. UpToDate® [Internet]. 2015 August. Available from: http://www.uptodate.com/contents/neonatal-polycythemia?detectedLanguage=en&source=search_result&translation=neonatal+polycythemia&search=neonatal+polycythemia&selectedTitle=1~8&provider=noProvider
- Abrams SA. Neonatal Hypocalcemia. UpToDate® [Internet]. 2015 August. Available from: http://www.uptodate.com/contents/neonatal-hypocalcemia?detectedLanguage=en&source=search_result&translation=neonatal+hypocalcemia&search=neonatal+hypocalcemia&selectedTitle=1~11&provider=noProvider

METABOLISM

OBRIGADA PELA ATENÇÃO!