



# Caso clínico nº6

**XIII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo**  
Hospital Pediátrico Carmona da Mota - CHUC-EPE  
21 a 23 de setembro de 2015  
Inês Romão Luz

S.S., ♀, 7A2M

1ª consulta – 22/09/2014

- Referenciada pelo MF
- Seguimento prévio, irregular, em C. DHM - H. S<sup>ta</sup> Maria



Patologia diagnosticada no rastreio NN

Antecedentes Pessoais (AP)

- Gestação não vigiada
- Crescimento E-P:
  - desde os 2 A peso entre P5-P10
  - estatura no P5
- Desenvolvimento:
  - hipotonia?
  - controlo cefálico - 6 M
  - marcha sem apoio - 18 M
  - primeiras palavras - 18 M



S.S., ♀, 7 A

### 1ª consulta - AP

- Frequentou creche durante 2 anos no Algarve
- Atualmente em casa com a mãe
- Não sabe dizer nome completo nem idade
- Sem crises/descompensações
- Medicada com Disocor®

### EO

- Bom estado geral, sem alterações exceto
  - Lêndeas no couro cabeludo
  - Cáries dentárias
- ENS sem alterações

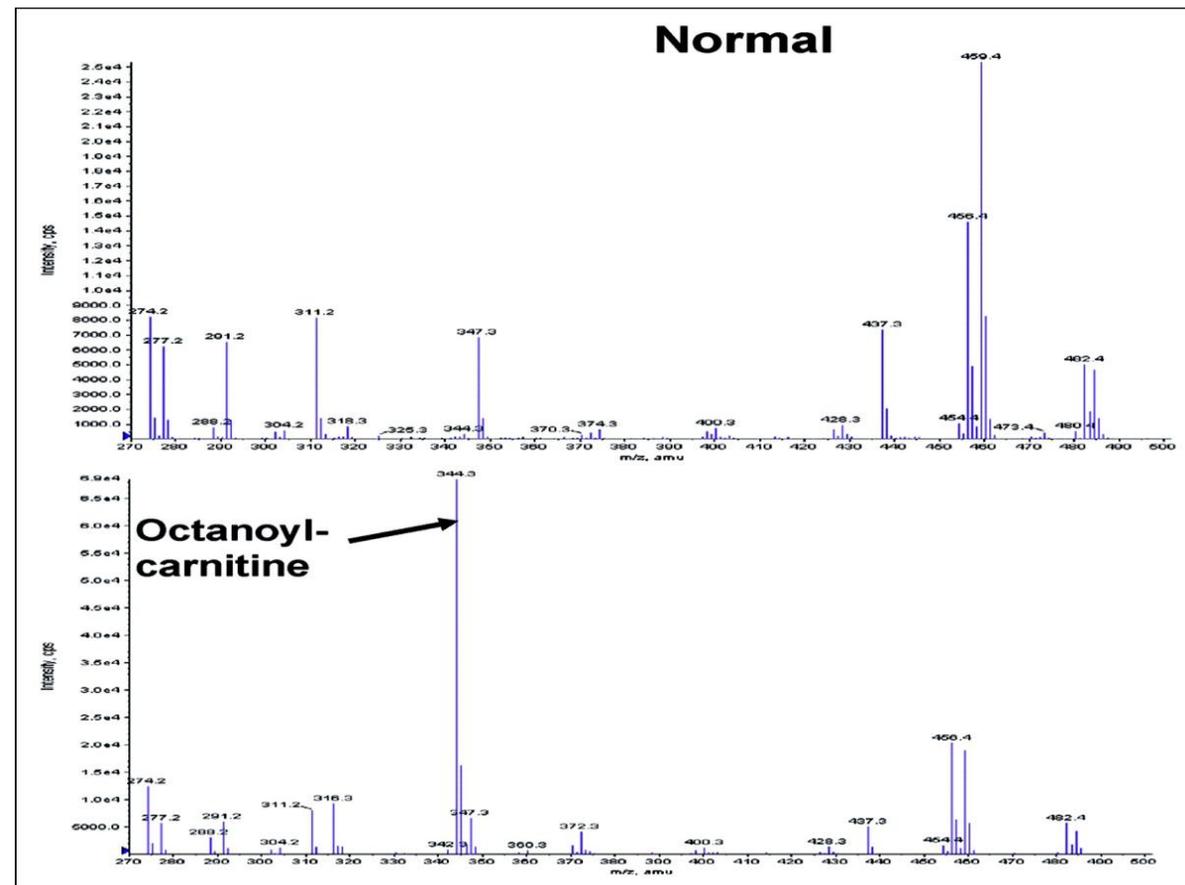
Resultado do RASTREIO NN

# RASTREIO NN

Carnitina livre (C0) <N  
C6,C8,C10, C10:1 >N



Acilcarnitinas de  
cadeia média



## HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO ??

Baixa da Carnitina livre

DD: primário vs secundário

Hipocarnitinemia materna

Défices da beta-oxidação dos ácidos gordos

+

Acilcarnitinas de cadeia média +++++



**DIAGNÓSTICO  
MCAD**

S.S., ♀, 7A8M

2ª consulta – 04/03/2015

- Acompanhada por funcionária de Centro de Acolhimento Temporário desde 11/2014

+ outros irmãos

Novo MF → “análises”

Aminotransferases e CK >>N



## Antecedentes Familiares (AF)

- Fratria de 5
  - 3 + velhos na mesma Instituição
    - ♀ 9 A, S.S., ♂ 5 A
  - 2 + novas noutra Instituição
  - a mais nova com MCAD
- “Todos com atraso do desenvolvimento”
- ♀ 9 A
  - muito desequilíbrio e dores
  - marcha quase impossível → grande apoio
  - défice intelectual

S.S., ♀, 7A8M

## 2ª consulta – Anamnese e EO

- Sem “crises” de mialgias / urina escura / hipoglicémia
- Ligeira diminuição da força muscular dos MS (distal +)
- Marcha em tandem: algum desequilíbrio
- Não consegue fazer pé coxinho à esquerda
- Dificuldades motricidade fina (ex: atacadores dos sapatos)

## Avaliações analíticas

- 12/2014
  - ↑ **transaminases** (~300 UI/L) (VR TGO 5-40; TGP 10-35 UI/L)
  - ↑ **CK** (~20000 U/L) (VR 22-198 U/L)
- 03/2015
  - ↑ **transaminases** (TGO 324, TGP 474 UI/L)
  - ↑ **CK** (20834 U/L)
  - ↑ **LDH** (3277 U/L) (VR 420-750 U/L)
  - ↑ **lactato** (3.20 mmol/L) (VR 0.7 - 2.1 mmol/L)

# MCAD + .... ADPM + HF + de ADPM + miopatia ...

↑ TGO/P ↑ CK ↑ lactato

- Défices oxidação dos ácidos gordos de cadeia longa

VS

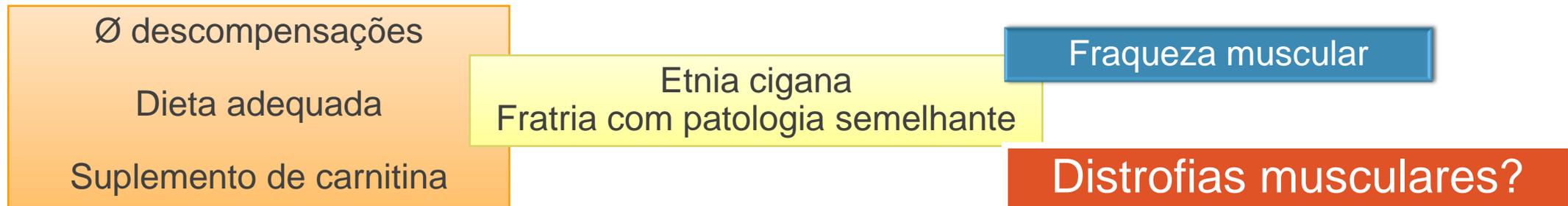
- MCAD + outra DHM com ADPM + miopatia
- Glicogenoses musculares?
- Doenças da glicólise?
- Deficiência da desaminase do AMP muscular?
- **Doenças mitocondriais?**
- **Distrofias musculares?**

# Mantinhão o diagnóstico inicial?

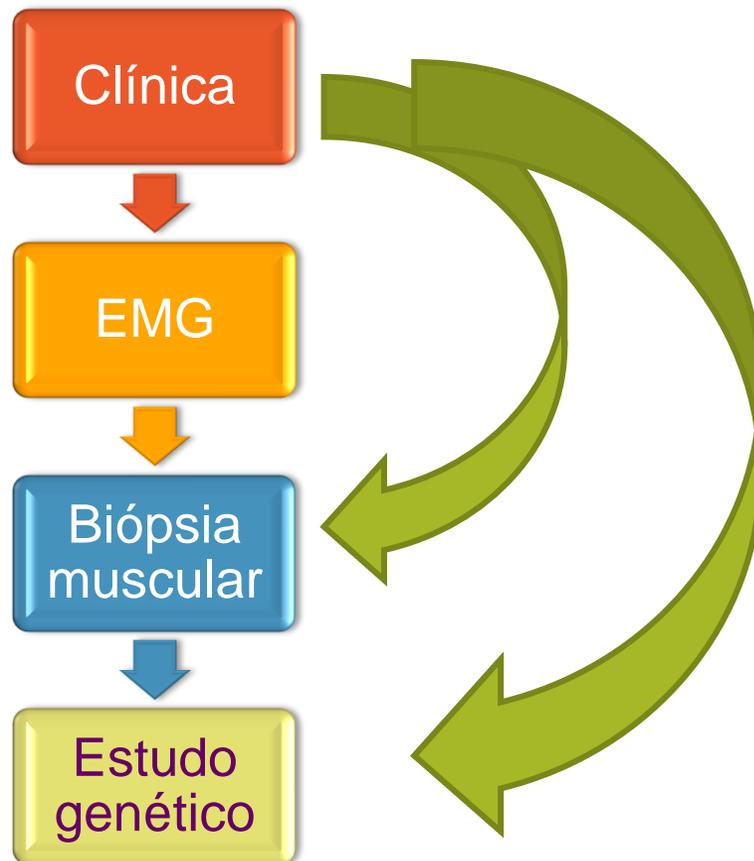
Como explicam a elevação persistente da CK, praticamente assintomática (exº Ø mialgias)?

Os FAODs cursam com crises de rabdomiólise (tipicamente os de cadeia longa) e não causam habitualmente ADPM/défice intelectual

Irmã défice intelectual e perda da capacidade de marcha



## Que exames pedir?



- Distrofias musculares na etnia cigana
  - Defeitos genéticos bem caracterizados
    - HMSN-Lom (mutação R148X no *NDRG1*)
    - g-sarcoglicanopatia (LGMD2C) com mutação C283Y no *SGCG*
    - síndrome miasténico congénito (CMS) com mutação E1267delG no *CHRNE*
    - síndrome de cataratas congénitas, dismorfia facial e neuropatia (CCFDN) com mutação IVS6?>T no *CTDP1*

Etnia cigana → consanguinidade:

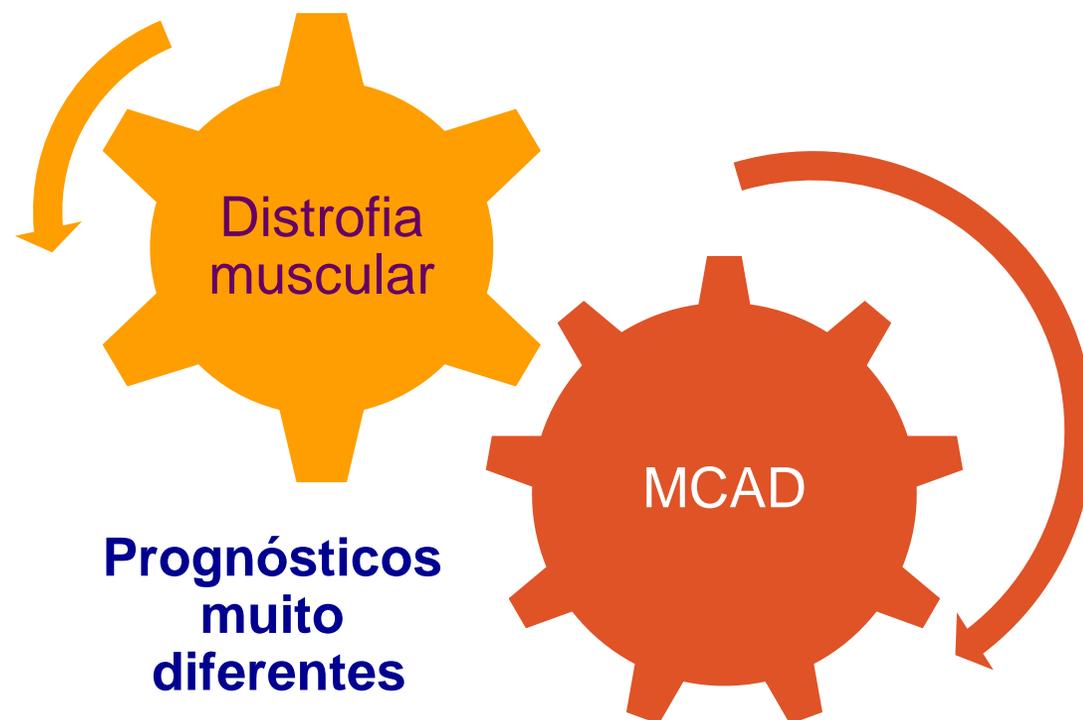
MCAD e Sarcoglicanopatia muito comuns

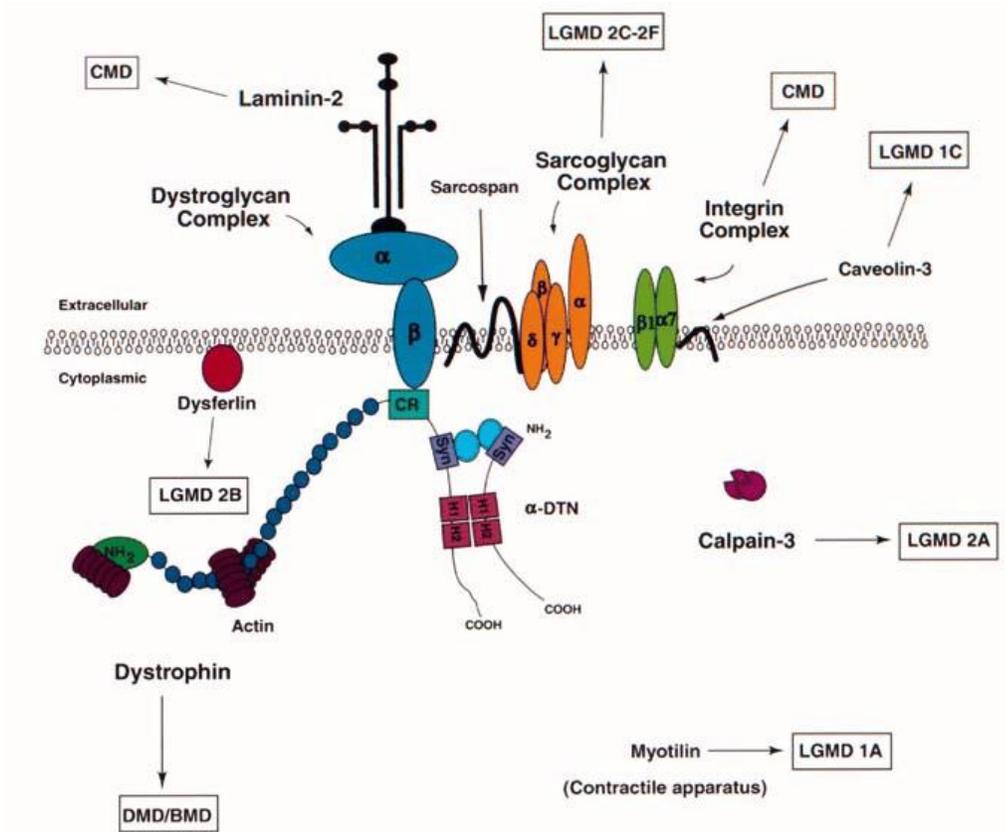
- **Mutação característica das distrofias musculares na etnia cigana presente nas duas irmãs**

**SARCOGLICANOPATIA**



- As distrofias musculares na criança podem ser “assintomáticas” (CK>N)
- Os sinais clínicos iniciais são discretos e inespecíficos (ADPM/ défice intelectual neste tipo)
- Progressivas





Obrigada!