

*CASO CLÍNICO nº2

XI Curso Básico de DHM

Hospital Pediátrico Carmona da Mota, CHUC, EPE
Coimbra, 23 a 25 | Setembro | 2013

Estefânia Maia

* Identificação

- Diogo
- DN: 31/3/2007 (idade actual: 6 anos)
- Natural de Lorvão
- Caucasiano

* AP:

- III G, II P, gravidez vigiada e sem intercorrências.
- Parto cesariana; 38 SG; IA 9/10.
- PN 2615g (P10-25); C 46,5 cm (P5-10); PC 33,5 cm (P50);
- LM até D14, tendo iniciado LF por **MPP (Ø recuperação do PN)**

- AF:

- II gesta (1 aborto espontâneo)

* HDA

- Aos 19 dias de vida, chamado SU por rastreio neonatal (**aumento da propionil carnitina em duas amostras**);
- Boa tolerância alimentar (a mamar bem)
- MPP (Menos 35 g que PN)

* EO

- Bom estado geral, com boa vitalidade.
- Pele e mucosas coradas
- **Fontanela anterior ligeiramente deprimida**, mas sem outros sinais de desidratação.
- **Candidíase oral**
- **Discreta hipotonia axial.**

ANALITICAMENTE:

- Hemograma sem alterações;
- Bioquímica: glicose 3,20 mmol/L, lactato 2,80 μ mmol/L
(N<2,1) ureia, creatinina, amónia, transaminases - N
- Gasimetria venosa sem alterações.

Em resumo...

RN com MPP e um aumento da propionil carnitina...

Hipóteses de diagnóstico?

* Hipóteses de Diagnóstico...

* Causas de aumento de Propionil Carnitina:

A) Acidúria metilmalónica por déficit de cobalaminas:

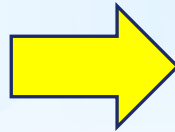
- Déficit de cobalaminas C/D;

B) Acidúria metilmalónica por deficiência da metilmalonil - CoA mutase

C) Acidúria propiónica

ECD ?

AA
Plasmáticos



Homocisteína - 97 (5-15 $\mu\text{mol/L}$)

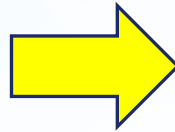
Metionina - 8 (11-33 $\mu\text{mol/L}$)

Isoleucina - 15 (29-79 $\mu\text{mol/L}$)

Leucina- 42 (52-162 $\mu\text{mol/L}$)

Valina - 85 (118-279 $\mu\text{mol/L}$)

AO
Urinários



AMM - 6048

(N<6 $\mu\text{mol/mmol creat}$)

Acidúria Metabólica



Défice de metilmalonil -
CoA mutase

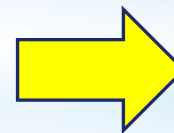
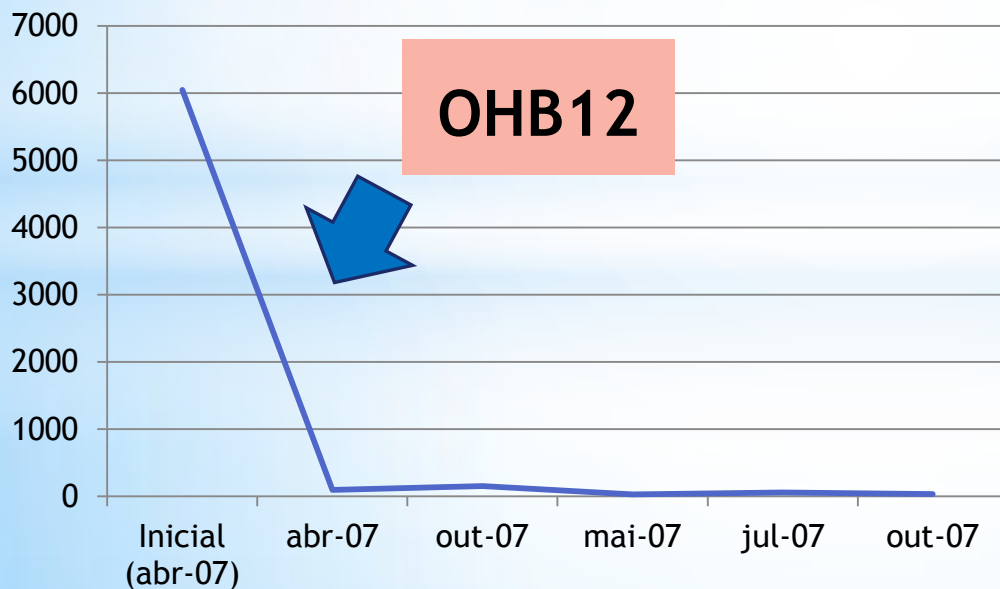


Défice de Cobalaminas
C/D

* Tratamento

- Hidroxicobalamina (OHB12) IM, 1 mg id
- Carnitina 100 mg 3id po
- Betaína po 250 mg/Kg (3X)
- Ácido fólico po 5-15 mg (2/3X)
- Metronidazol po 20 ml/lm (2X)
- Dieta hipoproteica

AMM



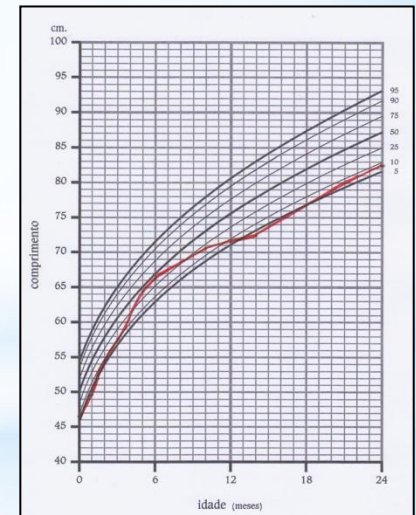
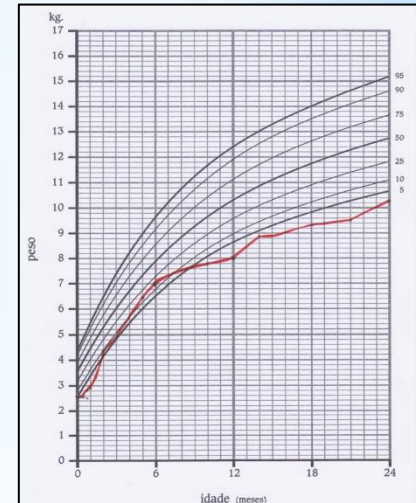
Défice de
Cobalaminas C/D

* EVOLUÇÃO

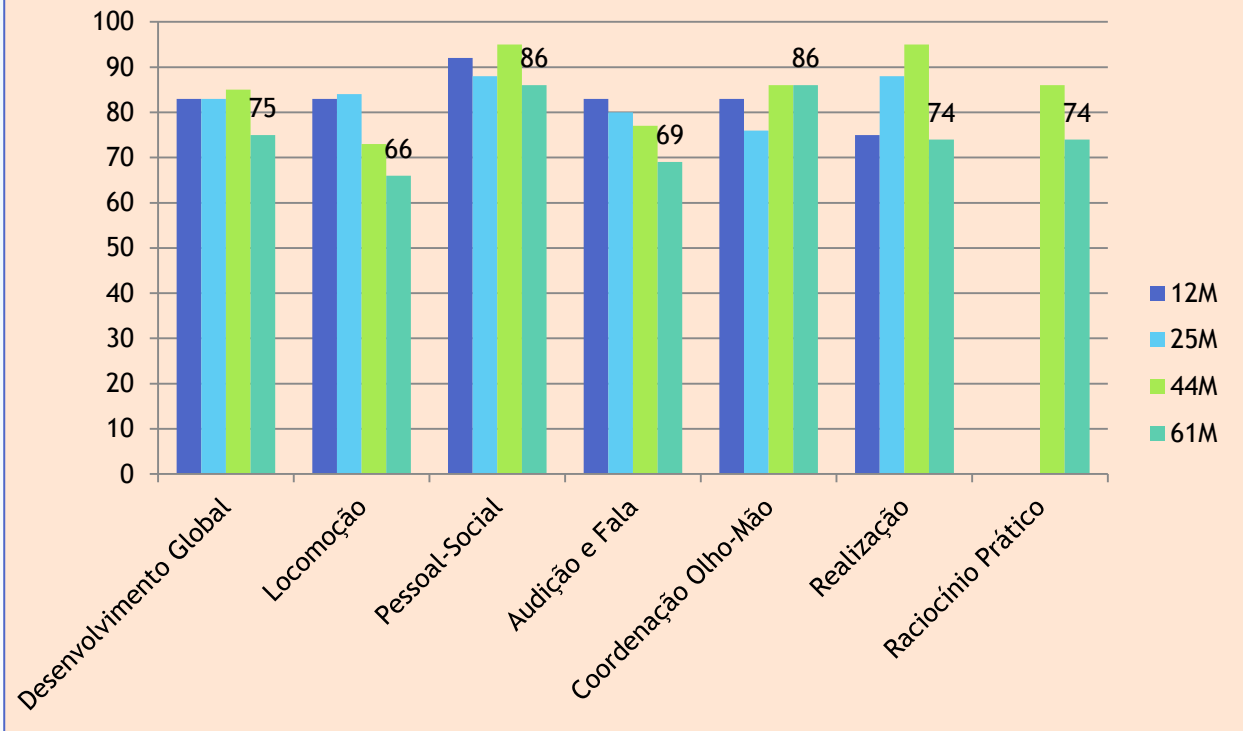
- Boa tolerância alimentar
- Recuperação do crescimento a partir do 1º mês de vida embora regular no P3
- Sem episódios de descompensação metabólica
- Sem sinais de desnutrição

Avaliação oftalmológica:

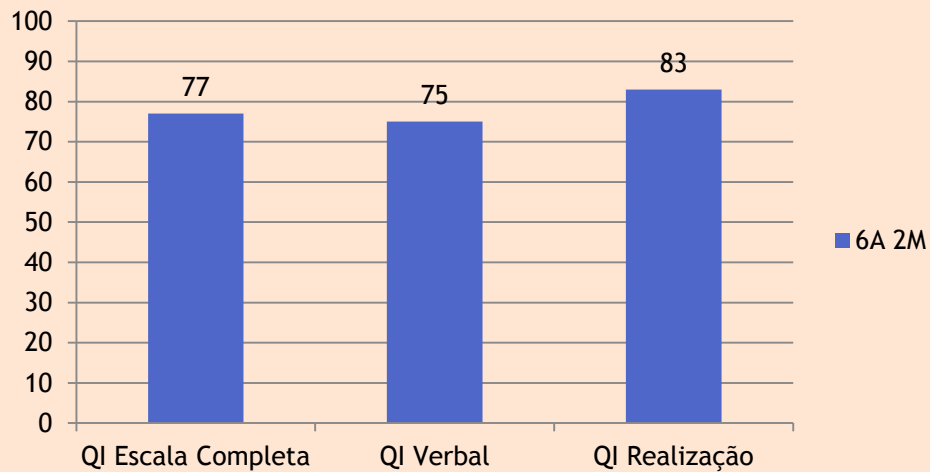
- Presença de **nistagmus**
- **AV**: 1/10 visão ao longe (**miopia**)
- **Retinopatia** estável (maculopatia tipo **bull's eye**)



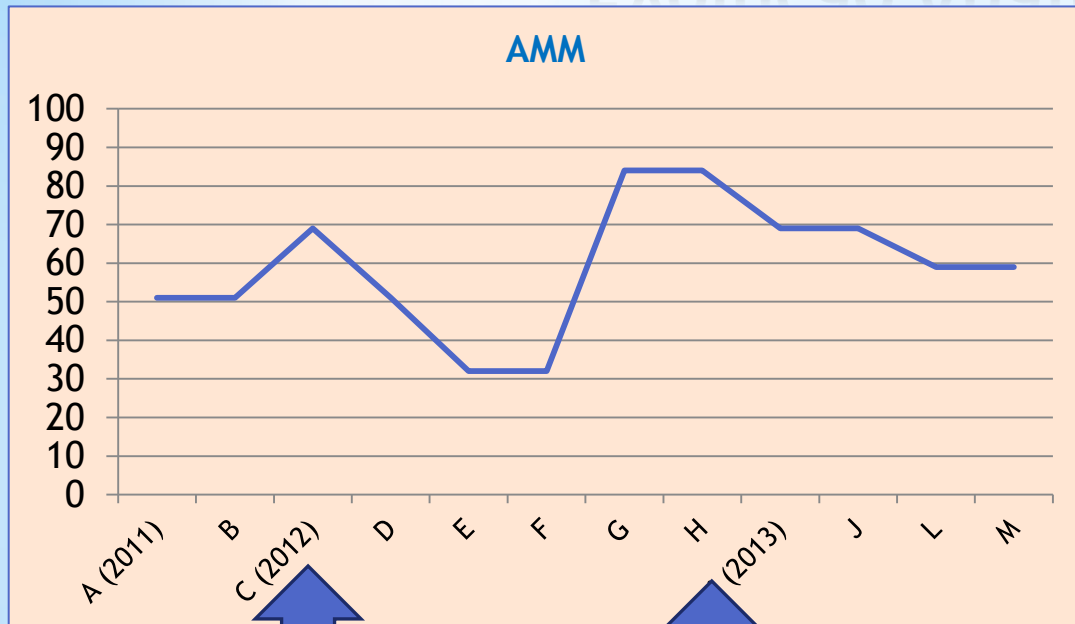
Griffiths



WPPSI-R



* Evolução Analítica:



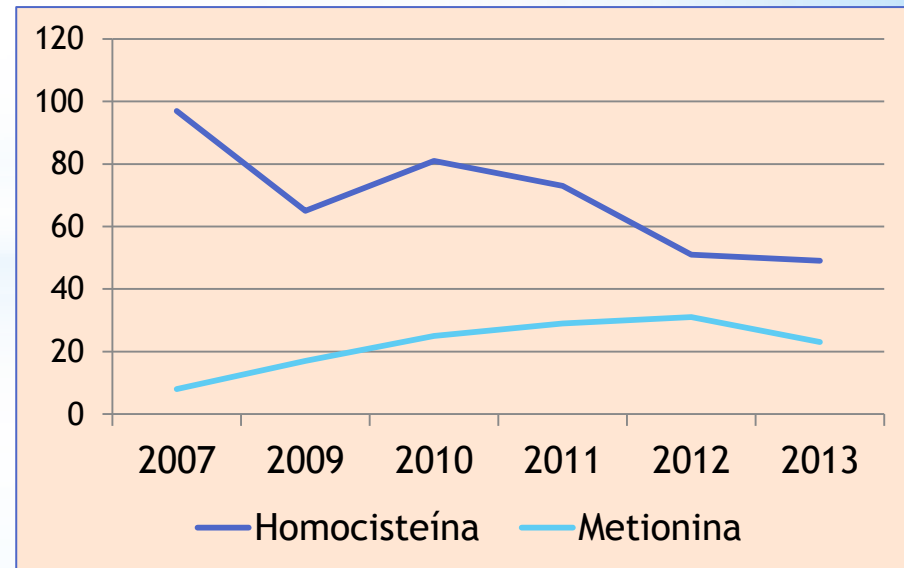
AMM - N < 6 $\mu\text{mol}/\text{mmol creat}$)

OHB12 (0,3 mg/Kg/dia)
Abril 2012

Dieta + liberalizada
Dez. 2012

Homocisteína - máx 15 $\mu\text{mol}/\text{L}$

Metionina - min. 11 $\mu\text{mol}/\text{L}$



* Confirmação genética/Diagnóstico final

Estudo molecular:

- Mutação com dupla homozigotia c.271dupA no gene MMACHC
- **Acidúria metilmalónica por défice de cobalamina.**

* Notas gerais

- * O **défice das cobalaminas** constitui uma **doença autossômica recessiva** rara (1/200.000);
- * **Na sua forma de apresentação:** desidratação, hipotonia, atraso no crescimento e desenvolvimento; maculopatia (nistagmus e bull's eyes); retinopatia;
- * Analiticamente caracteriza-se por **acidúria metilamalonica**, **aumento da homocisteína** e **diminuição da metionina** plasmáticas.
- * Um fenótipo de **início tardio** tem menor incidência de complicações;
- * Pode tornar-se **grave, multissistémica e progressiva** se atraso na introdução do tratamento.