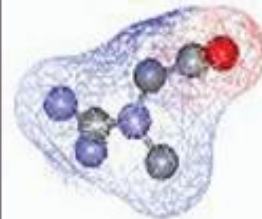
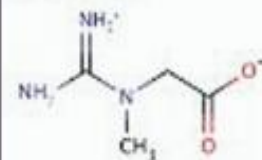


DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO XI CURSO BÁSICO

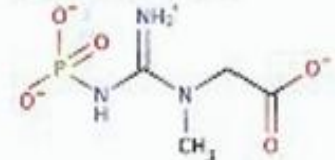
Hospital Pediátrico Carmona da Mota

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

creatina (Cr)



phosphocreatina (PCr)



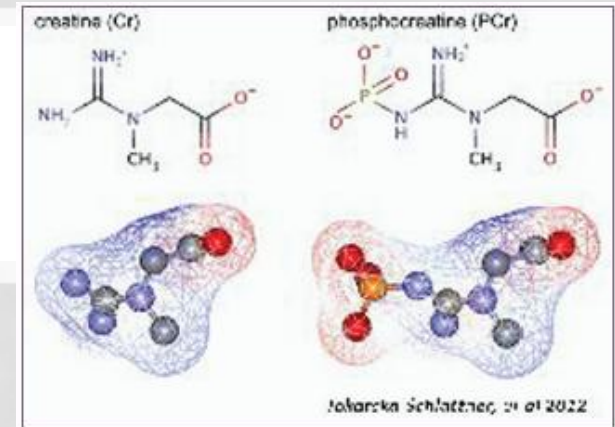
Jolanska Schlattner, 21 01 2022

Rui Castelo

Setembro/2013

Identificação & Antecedentes Pessoais

- Bruno, ♂ (12/2002)
- **Antecedentes Pessoais Pré e Peri-natais:**
 - VIGesta/IVPara, vigiada; ITU nº3;
 - Parto 38 SG na MDM, eutócico, IA 9/10/10
 - Somatometria: P 3150g (P25) Cp 47,5 cm (P10) PC 34cm (P10)
- **Antecedentes Familiares**
 - Pais não consanguíneos, saudáveis
 - 3 irmãos mais velhos (15A ♀ asma, 10A ♂ saudável, 3A ♂ asma)
 - Doenças familiares: Avô materno com DM2



Anamnese - I

D2

- LM; Bolçados frequentes
- Icterícia (sem colúria nem acolia)

D15

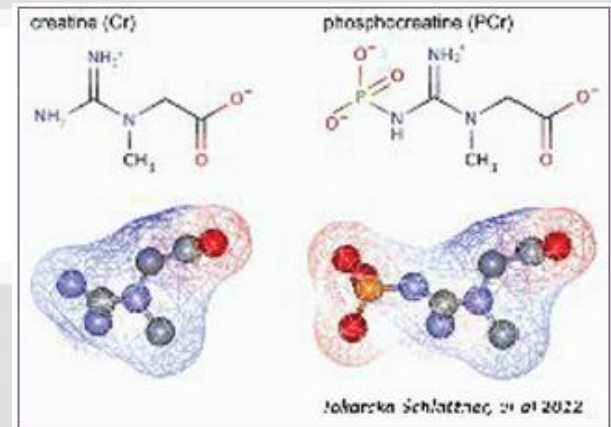
- MPP → inicia Leite Adaptado
- Bolçados, náusea, pouco apetite
- Sonolência e apatia progressivos

D23

- CS → C10: Proteinúria+, Glicosúria+, Hematúria ++
Glicémia 66mg/dL

D26

- MPP: Peso: 2715gr (<14% PN)
- Combur 10: Proteinúria++, Glicosúria++, Hematúria +++;



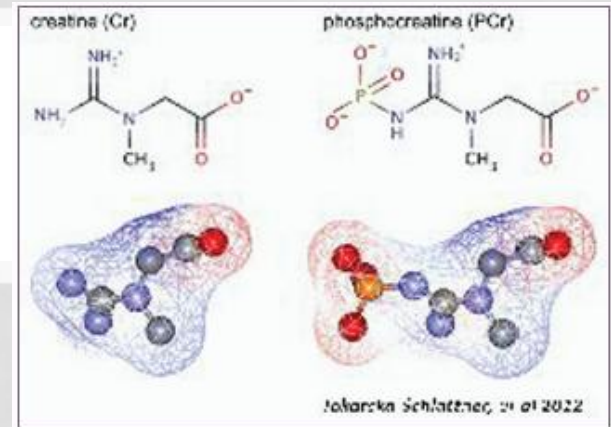
SU-HPC

Anamnese - II

SU

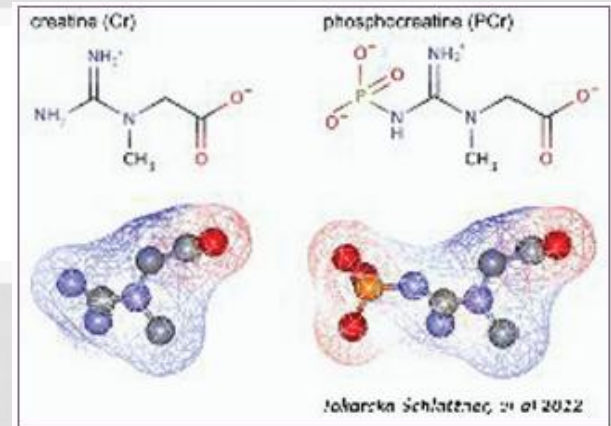
Ao exame objectivo

- Prostrado, adinâmico, pálido, icterícia ligeira
- Panículo adiposo ↓↓; pregas de desnutrição/desidratação
- Distensão abdominal; Circulação colateral; Hepatomegália



Hipóteses de Diagnóstico

- RN ♂ 26D
- Vômitos/Bolçados (D2 →...) → MPP (LM+LA)
- Icterícia + hepatomegália
- Proteinúria, glicosúria, hematúria



- Tubulopatia
- Infecção / Sépsis Tardia ?
- Hiperplasia Congénita SR ?
- Hemocromatose Neonatal ?
- Doença Metabólica tipo intoxicação ?
- ??

Investigação & Diagnóstico

Hemograma:

Sem alterações

Investigação & Diagnóstico

Hemograma:	Sem alterações
Bioquímica sérica:	Lactato 2.9, glicémia 3 (mmol/L) Pi 1.7, Ca 2.4, Na 139, K 3.8, Cl 108 (mmol/L) Bil T /d = 10.5/8.5 mg/dL FA 573, GGT 140, AST 205, ALT 114, CK 77 (U/L) Creatinina 15.5, ureia 3.6 (mmol/L) pCr 2,2mg/dL

Investigação & Diagnóstico

Hemograma:	Sem alterações
Bioquímica sérica:	Lactato 2.9, glicémia 3 (mmol/L) Pi 1.7, Ca 2.4, Na 139, K 3.8, Cl 108 (mmol/L) Bil T /d = 10.5/8.5 mg/dL FA 573, GGT 140, AST 205, ALT 114, CK 77 (U/L) Creatinina 15.5, ureia 3.6 (mmol/L) pCr 2,2mg/dL
Gasimetria Venosa:	pH 7.29 ; pCO ₂ 33 mmHg, HCO₃- 16.3 mmol/L, BE - 8.5, H.A.14.5

Investigação & Diagnóstico

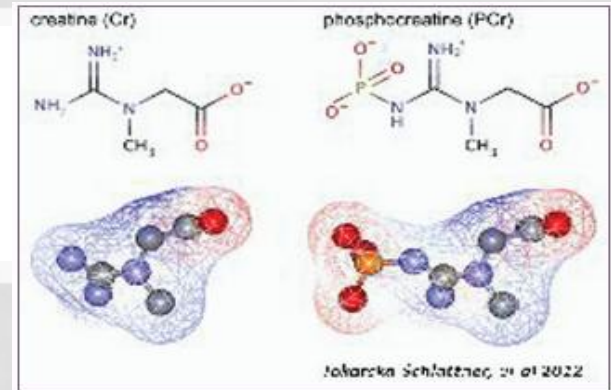
Hemograma:	Sem alterações
Bioquímica sérica:	Lactato 2.9, glicémia 3 (mmol/L) Pi 1.7, Ca 2.4, Na 139, K 3.8, Cl 108 (mmol/L) Bil T /d = 10.5/8.5 mg/dL FA 573, GGT 140, AST 205, ALT 114, CK 77 (U/L) Creatinina 15.5, ureia 3.6 (mmol/L) pCr 2,2mg/dL
Gasimetria Venosa:	pH 7.29; pCO ₂ 33 mmHg, HCO ₃ ⁻ 16.3 mmol/L, BE - 8.5, H.A.14.5
Urina:	C10: proteinúria++, glicosúria++, hematúria+++, bilirrubinúria++, leucócitos - nitritos - Urocultura → negativa Substâncias Redutoras na Urina: 20g/L - glicosúria 0,3g/L

Investigação & Diagnóstico

Hemograma:	Sem alterações
Bioquímica sérica:	Lactato 2.9, glicémia 3 (mmol/L) Pi 1.7, Ca 2.4, Na 139, K 3.8, Cl 108 (mmol/L) Bil T /d = 10.5/8.5 mg/dL FA 573, GGT 140, AST 205, ALT 114, CK 77 (U/L) Creatinina 15.5, ureia 3.6 (mmol/L) pCr 2,2mg/dL
Gasimetria Venosa:	pH 7.29; pCO ₂ 33 mmHg, HCO ₃ ⁻ 16.3 mmol/L, BE - 8.5, H.A.14.5
Urina:	C10: proteinúria++, glicosúria++, hematúria+++, bilirrubinúria++, leucócitos - nitritos - Urocultura → negativa Substâncias Redutoras na Urina: 20g/L - glicosúria 0,3g/L
Ecografia Abdominal:	Hepatomegália ; parênquima N; vasos e VB N; <i>Hiperreflectividade difusa do córtex renal.</i>

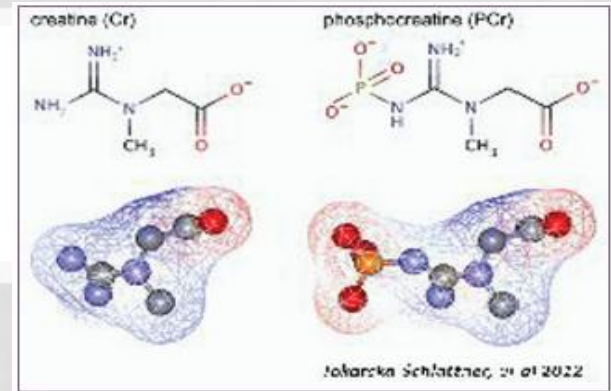
Resumo:

- RN ♂ 26D
- Vômitos/bolçado desde D2; MPP (sob aleitamento misto)
- Icterícia + hepatomegália
- Proteinúria, glicosúria, hematúria
- Citólise + Colestase + Acidose Metabólica + Substâncias Redutoras na Urina



Diagnóstico Provável → GALACTOSÉMIA

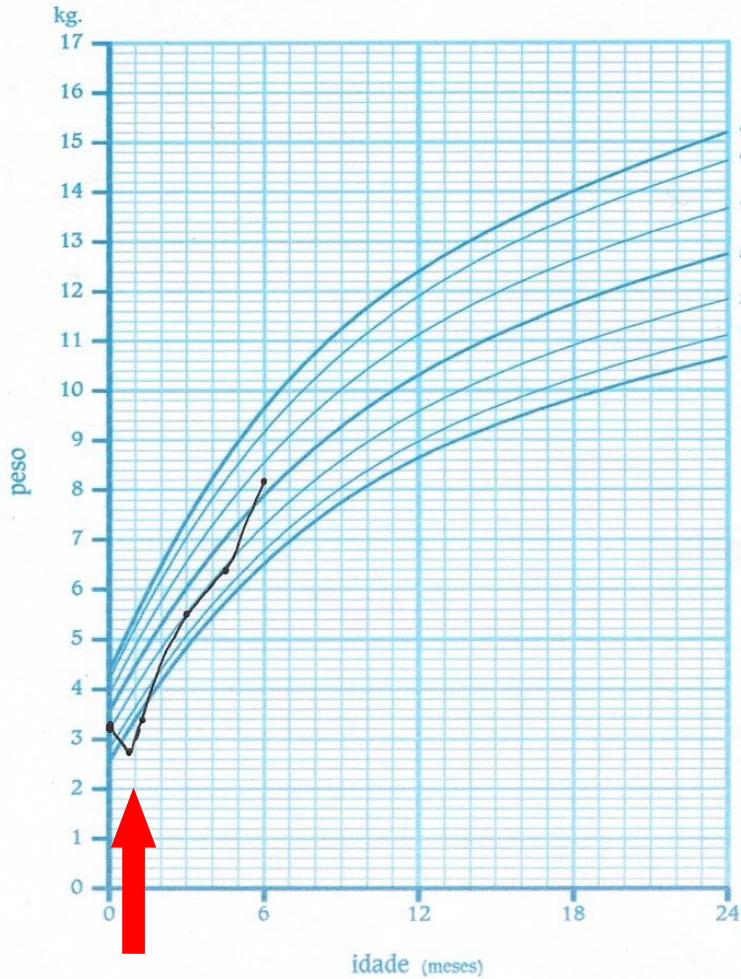
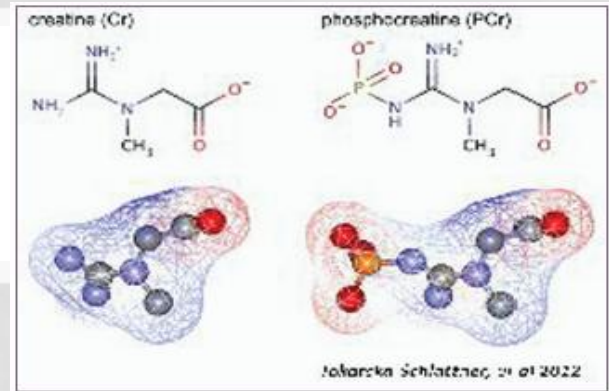
Investigação e Orientação



Prova terapêutica

Investigação Diagnóstica

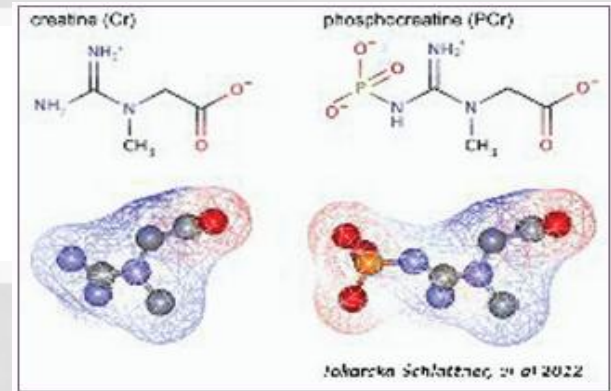
Investigação e Orientação I



Prova Terapêutica Leite sem Lactose

↑ apetite e recuperação ponderal
↓ vômitos/náusea
↑ vitalidade
regressão da icterícia e hepatomegália

Investigação e Orientação II



Galactose sérica	206 mg/dL (N < 5mg/dL)
Galactose-1-P Eritrocitária	2272 μ mol (N 7-22 μ mol)
Teste Beutler	Galactose-1-Fosfato Uridil Transferase (GALT) Actividade zero %
Estudo Genético	Q188R/Q188R Mutaç�o em homocigotia no gene da GALT

Conclusão

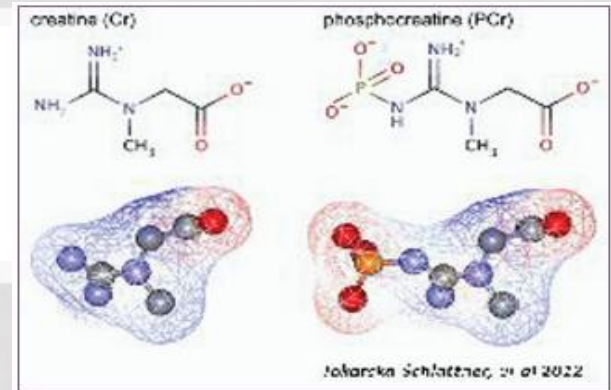
Clínica

Prova terapêutica

Diagnóstico Bioquímico

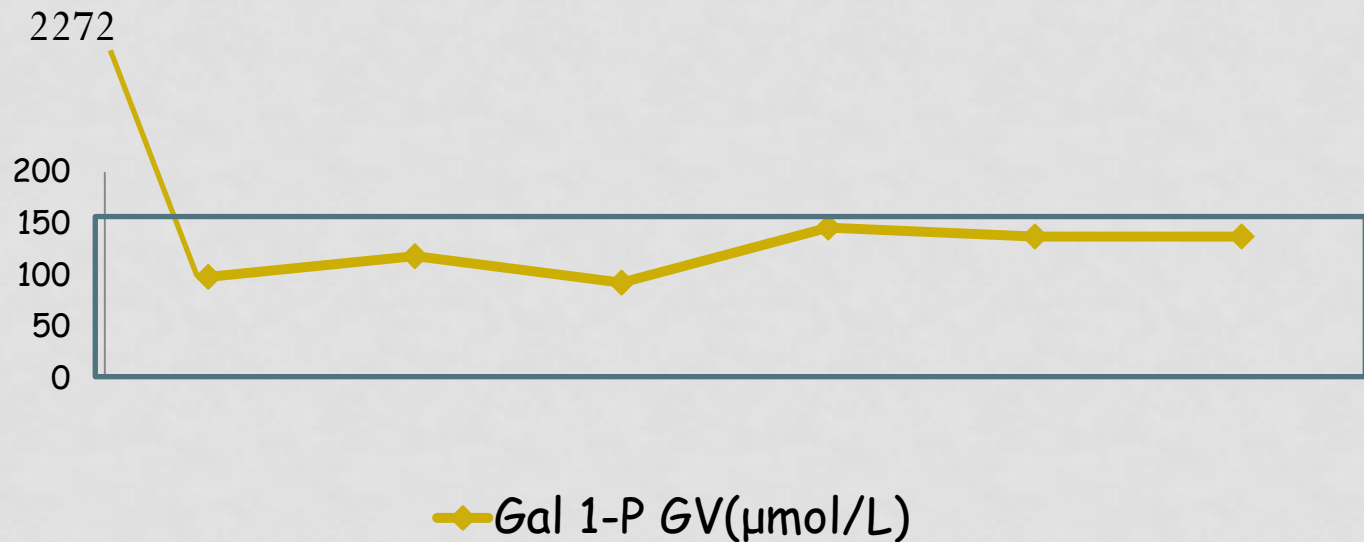
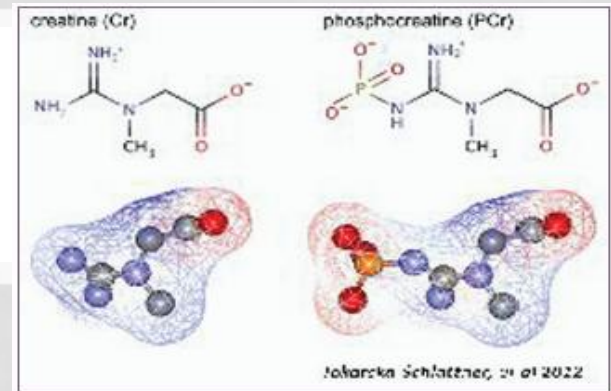
Diagnóstico Molecular

Galactosémia por déficit de GALT

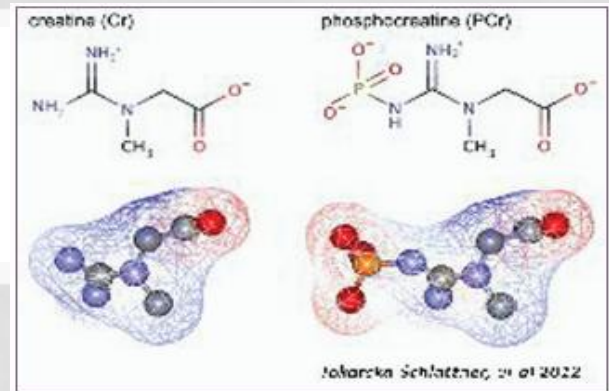


Evolução

- Seguimento regular em C. de Doenças Metabólicas
 - Cumpre irregularmente restrição lactose na dieta
 - Não faz suplemento com Ca^{2+}
 - Crescimento estato-ponderal no P50
- Catarata bilateral residual - cirurgia OE aos 5A
- RM-CE (7A) sem alterações significativas



Evolução



Avaliação - Griffiths		Avaliação	
		1A 2M	3A
Desenvolvimento global (QD)		96	88
Sub-escalas	Locomotor	86	*
	Comportamento social	107	94
	Audição e linguagem	107	72
	Visão e motricidade fina	86	89
	Realização	93	94
	Raciocínio prático	NA	84

Evolução

- Atualmente
 - 10 anos
 - 4º-5ºano, dificuldades de aprendizagem significativas
 - Problemas de comportamento → Pedopsiquiatria

WISC-III

QI global	65
QI Verbal	75
QI Realização	65

→ Apoio Educação Especial e Terapia da Fala