

XI Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo

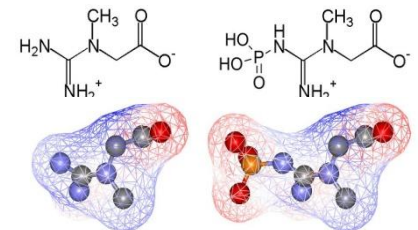
23 a 25 Setembro 2013



CASO CLÍNICO

**Doenças Hereditárias
do Metabolismo**

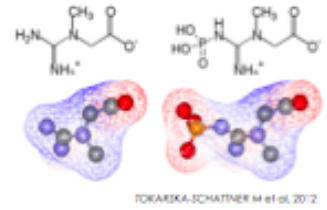
XI Curso Básico



TOKARSKA-SCHATTNER M et al, 2012

Gracinda Oliveira

ANTECEDENTES



- **A.C.S.L**, sexo feminino **DN:** 03-03-2002

- **Pré e Neonatais:**

IIIGIP, Gravidez vidiada, 39 semanas, sem intercorrências.

Parto eutócico, Apgar: 9/10, H.Viseu.

Somatometria Nascimento: PC:35cm(P75), C:50cm(P50), P:3950g(P75)

- **Familiares:**

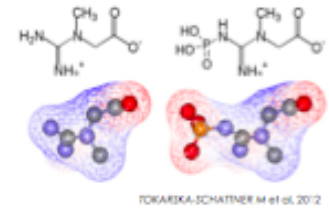
Pais: Consanguíneos (Primos 1º grau)

Irmão: dificuldades de aprendizagem

Tia Materna: défice cognitivo.

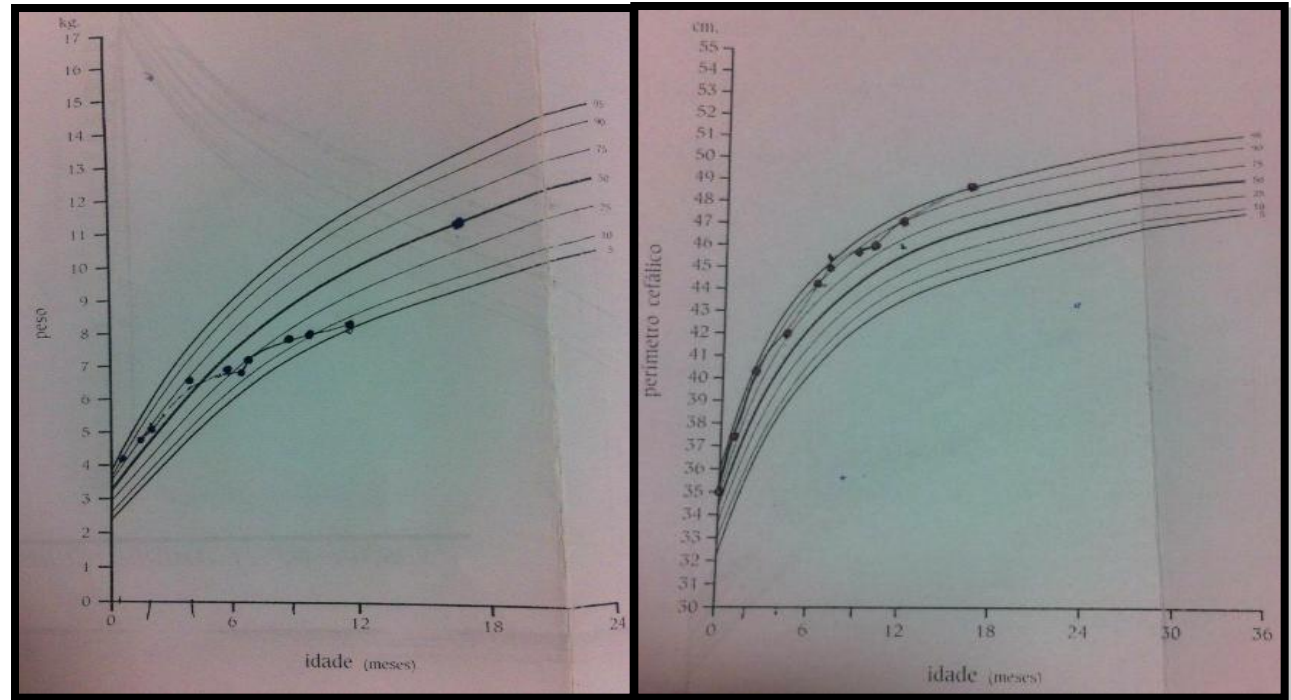
Tio Paterno: morte no período neonatal.

ANAMNESE

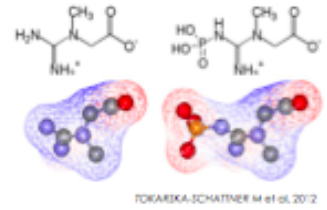


> 4 – 5 M

- Dif. Alimentares
diversificação
alimentar
- MPP
- Hipotonia Axial
(sem controlo
cefálico)
- Macrocefalia
relativa (P90-95)
- Comp (P5-10)
- Seguida
C.Desenvol/o
Hosp. Local



RESUMO



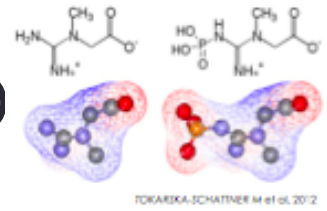
• Menina, 9 meses

- **Hipotonia Axial**
- **Dificuldades alimentares**
- **Má progressão Ponderal**
- **Macrocefalia relativa**



**Hipóteses
Diagnóstico?**

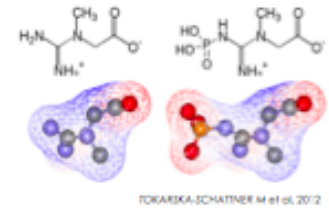
HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO



- **Doença Celíaca**
- **Disfunção Tiroideia**
- **Anemia**
- **Paralisia Cerebral**

- **Patologias associadas a Macrocefalia:**
 - Genética? → Quais?
 - Metabólica? → Quais?

Que Exames Auxiliares de Dx Pedir?



ECD [9 M]:

Doseamento de AA
[Plasma] umol/L:

- Aumentados:
- Leucina: 145 [47-109]

- Diminuídos:
- Taurina: 40 [74-216]
- Glicina: 153 [224-310]
- Alanina: 149 [236-410]
- Citrulina: 9 [15-30]
- Ornitina: 43 [49-151]
- Lisina: 107 [114-269]
- Arginina: 19 [22-88]

- Vestigial:
- Hidroxiprolina [18-72]



ECD [9 M]:

Doseamento de AA
[Urina] umol/mmol:

- Aumentados:
- Ac. Aspártico: 46 [3-12]

- Diminuídos:
- Glicina: 87 [114-445]
- Cistina: 8 [12-29]
- Glutamina: 58 [74-197]
- Histidina: 63 [92-278]



ECD [9 M]:

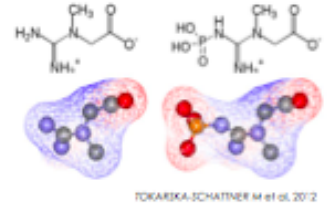
Dx BQ:
Doseamento AO
[Urina] umol/mmol:

- Ac. Glutárico: 10906 ↑
- Ac. 3-Hidroxi-Glutárico ↑

Diagnóstico ?

→ AG Tipo I

ANAMNESE



10 M

[Encaminhada para o HP]

Consulta Dçs Metabólicas:

- Macrocefalia**
- Hipotonia Axial**
- Distonia/Disfagia**
- MPP**
- AD predomínio motor**

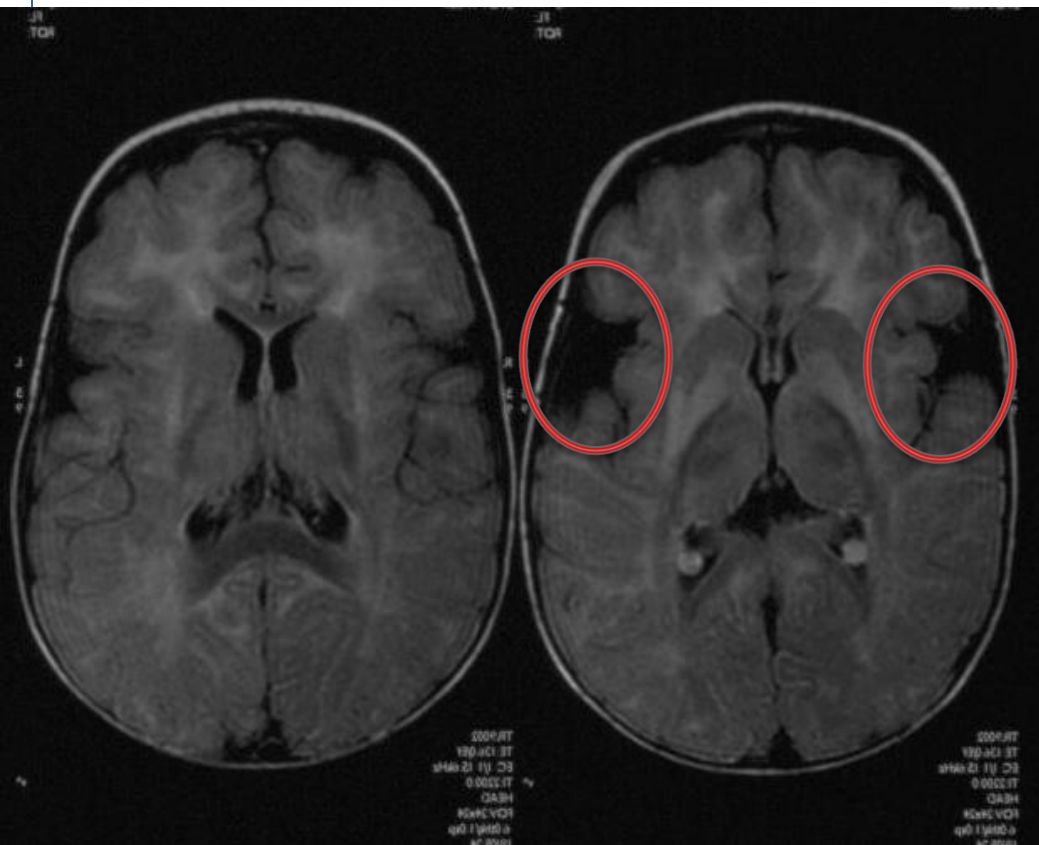
10 M

Av. Desenvolvi/o Psicomotor:

- Cognição: **8M**
- Postura Passiva: **6M**
- Postura Ativa: **6M**
- Manipulativa: **8M**
- Visual: **8M**
- Restantes áreas: 10M

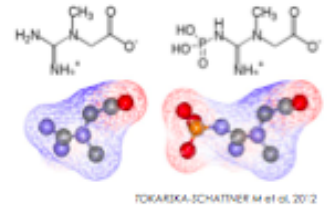


Outros ECD



- **RMN – CE:** Marcado aumento dos sulcos temporo-parietais bilaterais, **atrofia de predomínio cortical**. Corpo Caloso com diminuição da espessura. Áreas de mielização retardada a nível posterior.

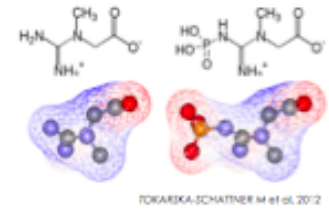
DIAGNÓSTICO DEFINITIVO



ACIDÚRIA GLUTÁRICA TIPO I

- **Doseamento Actividade Enzimática da Glutaril-CoA Desidrogenase em fibroblastos** (0,0 umol/h/g proteína – Controlo 5 +/- 1,6 umol/h/g proteína) – *Laboratório The Juliane Marie Center, Dinamarca.*
- **Estudo Molecular do Gene GCDH** (mutação G178R no exão 6 do gene GCDH em homozigotia)- *Unidade de Biologia Clínica do IGMJM*

EVOLUÇÃO



>10M

- **Grave Dystonia /Disfagia**
- **Dif Alimentares**
- **Alto consumo energetico**
- **SNG**

Tx Realizado:

- ✓ **Dieta Hipoproteica**
- ✓ **Medicação**

Ranitidina + Carnitina +
Baclofeno + Trihexiperidil
+ Vigabantina +
Clorpromazina +
Diazepam

18M

-Funduplicatura de
Nissen +
Gastrostomia

3A

-**LA Parálitica**
Bilateral Dolorosa
-Tenotomia do
Adutor da coxa

4A

**Falece por crise
aguda de Acidose
Metabólica Grave e
Irresponsível 2ª a
Acidúria Glutárica I
Descompensada.**



Obrigada Pela Vossa Atenção!

Referências Bibliográficas:

- Glutaric Acidúria Type I – European Registry and network for Intoxication type metabolic Diseases (EIMD)
- Stefan K et al, *Diagnosis and management of glutaric aciduria type I – revised recommendations*, 2010