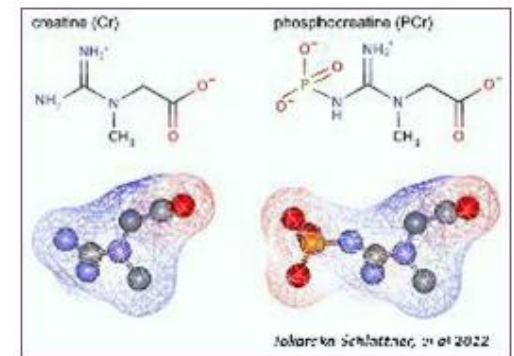


CASO CLÍNICO 9

XI Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Hospital Pediátrico Carmona da Mota – CHUC, EPE


Ester Nunes Pereira



Coimbra, 23 a 25 de setembro de 2013

CASO CLÍNICO

GAVF

- 
- 5 meses
- caucasiano

HISTÓRIA DA DOENÇA ATUAL

- Desde há 2 dias com tosse, obstrução nasal e rinorreia, sem febre → **Bronquiolite aguda**
- Episódios de movimentos rítmicos dos MS, seguidos de hipotonia e prostração
 - Glicémia capilar à entrada: **18 mg/dL**

Diazepam
Glicose ev

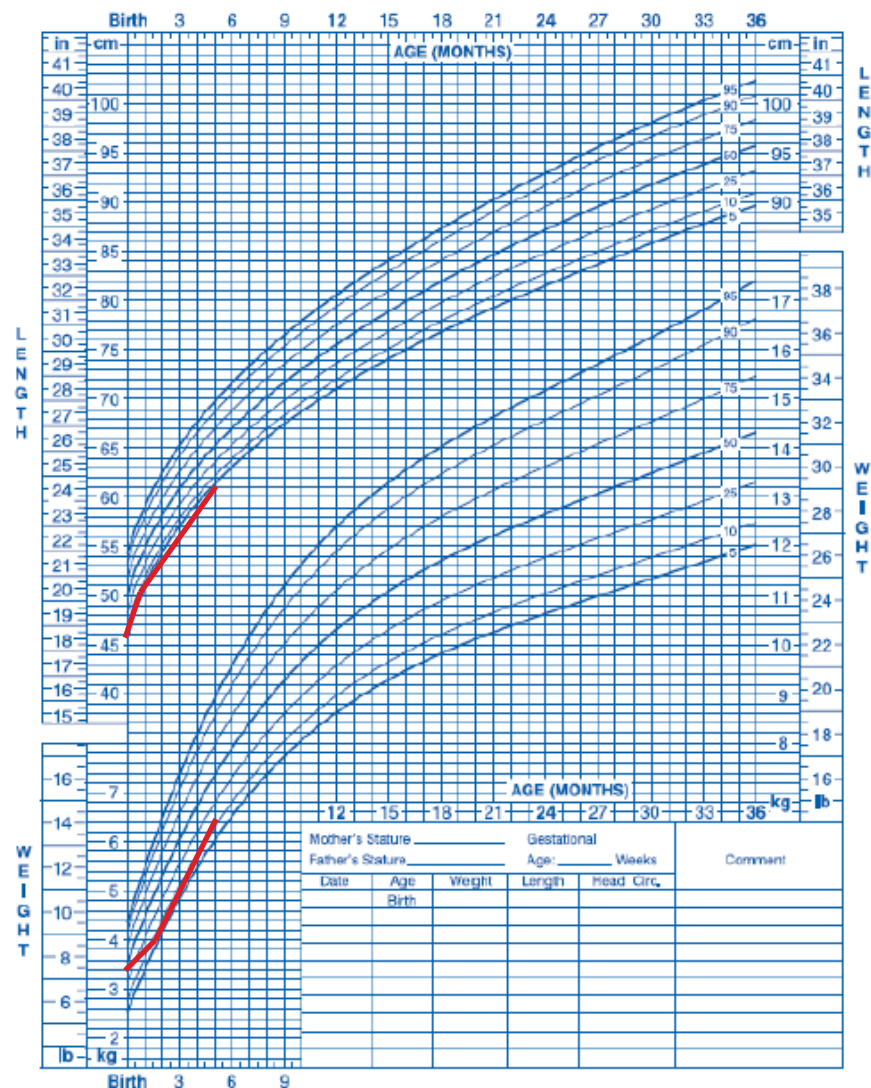
CASO CLÍNICO

ANTECEDENTES PESSOAIS

- G2 P2, 39S, fórceps, IA 9/10
- PN p50, Comp p5, PC p25
- Recuperação do PN em D10
- **Crescimento:** peso p10-25, comprimento <p5, PC p75-90
- **DPM:** N
- **Alimentação:** diversificação aos 4M com dificuldades alimentares, incluindo alguns vômitos

ANTECEDENTES FAMILIARES

- Pais saudáveis, não consanguíneos (da mesma aldeia)
- Irmã 4A, saudável



CASO CLÍNICO

4M

EXAME OBJETIVO

- “Bochechas” grandes e rosadas
- Tórax curto e abdómen volumoso
- Sem sinais meníngeos
- Ligeira dificuldade respiratória
- AC: N
- AP: MV rude, sem sibilos/fervores; ruídos de transmissão
- Abdómen: muito volumoso, **fígado** +/- 5 cm abaixo da grelha costal, **mole**, superfície lisa

CASO CLÍNICO

HIPOGLICÉMIA + HEPATOMEGÁLIA EM LACTENTE DE 5 M

HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO

- D^a do metabolismo do glicogénio (I, III ou XI)
- Defeitos da neoglicogénese (frutose-1,6-bifosfatase)
- Frutosémia
- D^a da cadeia respiratória mitocondrial
- D^a congénita da glicosilação
- Infecção....

CASO CLÍNICO

EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

- Hgb 11 g/dL e Htc 33%, Leuc 7870/uL (NS 50%)
- Cr e Ur N
- Ionograma N
- **Glicémia 20 mg/dL**
- **TGO 121 UI/L e TGP 65 UI/L**, FA 272 UI/L, GGT 66 UI/L, CK N
- Coagulação N
- Colesterol total 144 mg/dL, **TG 402 mg/dL**
- **Lactato 4.0 mmol/L** (N <2,1)
- **Ácido úrico 433 umol/L** (N <320)
- pH 7.42, pCO₂ **28.6 mmHg**, HCO₃⁻ **18 mmol/L**, HA **19.7 mmol/L** (N <16)
- SU N
- EEG N

CASO CLÍNICO

REFORMULAÇÃO DAS HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO

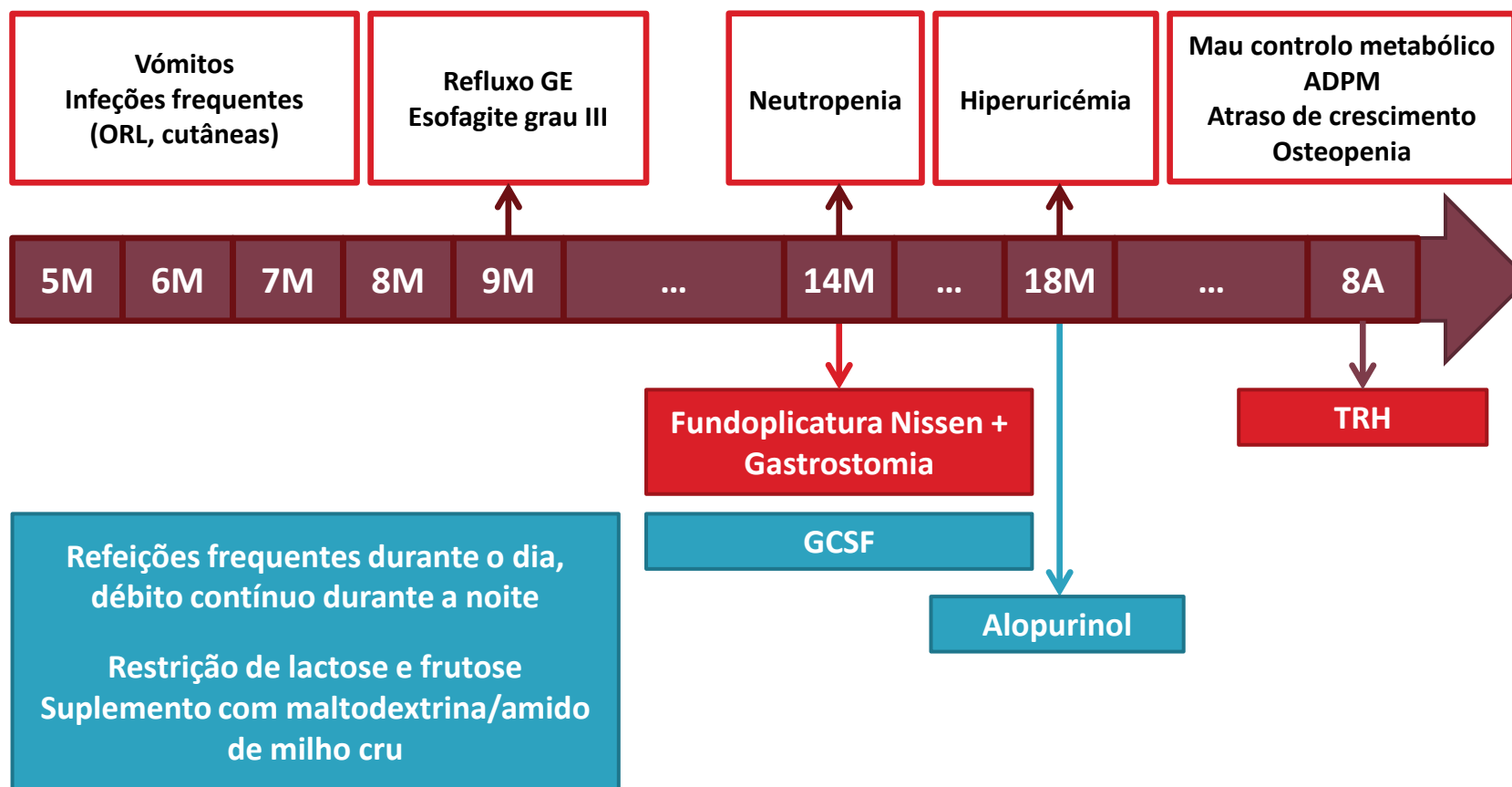
- 5 meses, intercorrência infecciosa sem febre
- Hipoglicémia sintomática
 - Acidose metabólica compensada com HA↑ (Lactato ↑)
- Hepatomegália mole
 - TG e Ácido Úrico ↑
- Sem glicosúria
- Sem miopatia (CK N)
- “Fácies de boneca”

Δ_1 GLICOGENOSE TIPO I

- Estudo genético
glicogenose Ia: negativo
glicogenose Ib: mutação patogénica
1211delCT* em homozigotia, exão 8

CASO CLÍNICO

TRATAMENTO E EVOLUÇÃO

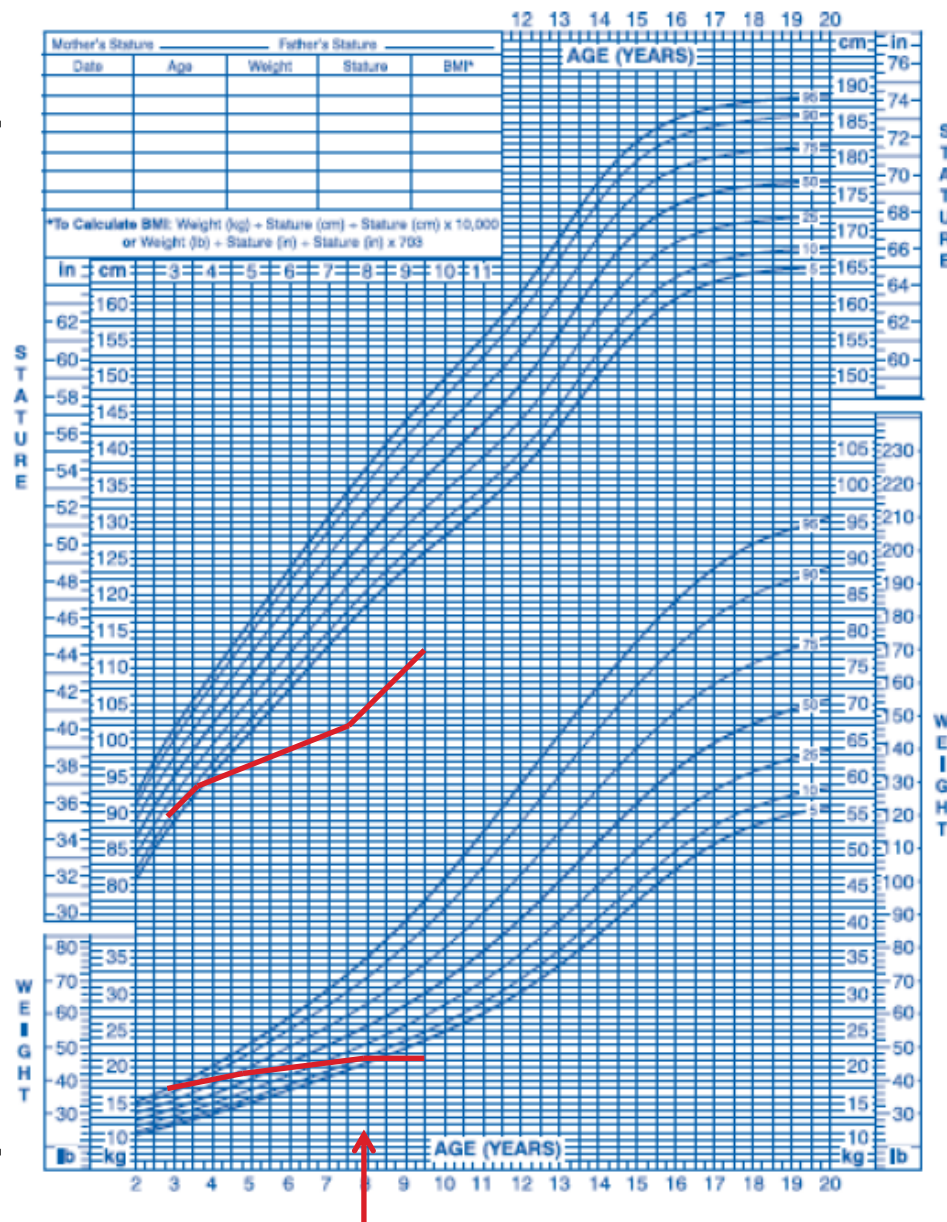


CASO CLÍNICO

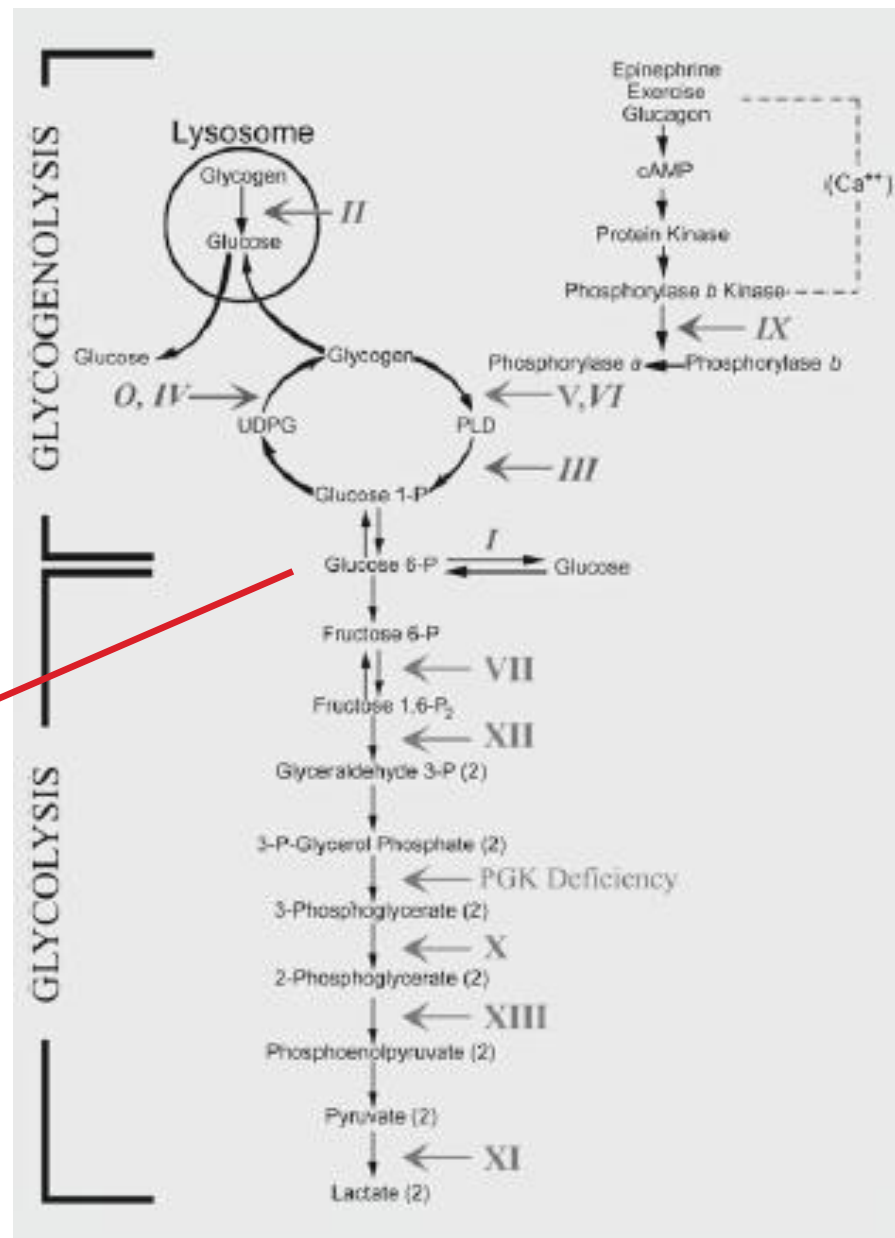
TRATAMENTO E EVOLUÇÃO

Avaliação Cognitiva (WISC III):

- Escala Completa QI 93
- Verbal QI 86
- Realização QI 105
- **CV QI 87**
- OP QI 104,
- VP QI 106



GLICOGENOSE TIPO I



Deficiência do transportador microsossomal da glicose-6-fosfato

Glicogenose tipo Ib

- Fígado
- Neutrófilos
- Intestino

GLICOGENOSE TIPO I

A RETER...

- Apresentação **clássica** entre os **3 e os 6 meses**, associado ao aumento do intervalo entre as refeições e intercorrências infecciosas
 - **Hipoglicémia** com **acidose láctica**
 - Abdómen proeminente, **hepatomegália (++++)**
 - Hipertrigliceridémia e hiperuricémia
 - “Fácies de boneca”
 - Atraso de crescimento (estatural)
- Na glicogenose tipo Ib: **neutropenia** e dça inflamatória intestinal
- Evitar a hipoglicémia e as complicações...

BIBLIOGRAFIA

- Laforêt P, Weinstein DA, Smit GP. The Glycogen Storage Diseases and Related Disorders. In: Saudubray J, Berghe G, Walter JH, editors. Inborn Metabolic Diseases. 5th edition. Germany: Springer; 2012. p. 116-127.
- Hoffmann GF, Engelmann G. Liver Disease. In: Hoffman GF, Zschocke J, Nyhan WL, editors. Inherited Metabolic Diseases: A Clinical Approach. Germany: Springer; 2010. p.103-108.