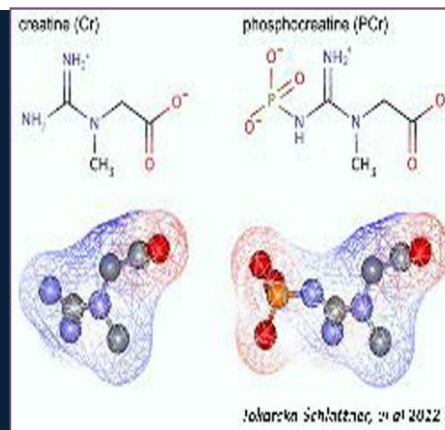


# Doenças Hereditárias do Metabolismo

## XI Curso Básico



## CASO CLÍNICO Nº15

Hospital da Universidade de Coimbra - CHUC-EPE  
23 a 25 de setembro de 2013

Joana Miguéis

# IDENTIFICAÇÃO

- 24.08.2001 - 12A
- Rapaz
- Caucasiano
- Saudável
- Crescimento estato-ponderal regular no p75
- Com bom aproveitamento escolar
  
- Antecedentes Familiares:
  - Pais não consanguíneos;
  - Mãe: 39 anos, saudável;
  - Pai:40 anos, s. depressivo;
  - Irmão de 3 anos saudável

# HISTÓRIA DA DOENÇA ACTUAL

- 9A6M recorre ao SU por:
  - Vômitos e dor abdominal com 1 semana de evolução;
  - Anorexia, astenia e prostração;
  - Noção de perda ponderal (4Kg - >10%).
- Sem: febre, alterações do trânsito gastro-intestinal ou contexto epidemiológico de doença aguda.

Desde há 8 meses com:

- Nictúria;
- Avidez por sal;
- Hiperpigmentação generalizada;
- Agitação psicomotora.

# EXAME OBJECTIVO

- Apirético e hemodinamicamente estável;
- Prostrado;
- Sem dismorfismos; cabelo fino e ralo.
- Hiperpigmentação generalizada (sem “sinal da cueca”);
- Desidratado (olhos encovados, mucosas secas);
- Auscultação cardio-pulmonar – taquicardia;
- Abdomen mole, depressível, sem massas ou organomegalias.  
Ruidos hidroaéreos normais;
- Genitais normais – Estadio pubertário: Tanner 1;
- Ligeira hipertonia e hiperreflexia distal dos membros inferiores (restante exame neurológico normal)

## ■ Resumo:

- Rapaz, 9 anos;
- Quadro agudo de prostração, vômitos com desidratação grave;
- Quadro com alguns meses de evolução de hiperpigmentação cutânea generalizada, nictúria, avidez por sal e agitação psicomotora.

# HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO

- Cetoacidose diabética

- Insuficiência Adrenal (D. Adisson)

- Tumor cerebral

- Tóxicos

# EXAMES COMPLEMENTARES

Hb g/L	Leuc 10 <sup>9</sup> /L	PLQ	Vs mm/1 <sup>a</sup> h	PCR mg/dl
11,6 ↓	5,6	340.000	19	<0,5

Ureia mmol/L	Creat umol/L	Glic mmol/L	Na+ mEq/L	K+ mEq/L	TGO	TGP
8,4 ↑	39	3,6	116,7 ↓	6 ↑	70 ↑	49 ↑

Gasimetria	pH	pCO2	HCO3-	Bef
	7,35	36	19,9	- 5

SU II	dU	pH	Cetonúria	FeNa+	FeK+
	1,005	5	-	0.47%	1%

# HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO

- **Insuficiência Adrenal:**
  - **Congênita**
  - **Adquirida**
    - **D. Addison autoimune**
    - **Tumor hipofisário ou hipotalâmico;**
    - **Traumatismo cerebral**
    - **Doença inflamatória**



# EXAMES COMPLEMENTARES

Hormonas	Test. T	Test. L	Androst.	S04-DEAH	17OH Prog
	<20	0,39	0,4	<15	0,36

Hormonas	ACTH	Aldosterona	Cortisol	Renina
	624↑	3,2↓	2,3↓	>500↑

Hormonas	TSH	T4L
	N	N

Autoimunidade	ANA	APCA	Anti-TPO	Anti-SR
negativo	-	-	-	-

# EXAMES COMPLEMENTARES

## INSUFICIÊNCIA ADRENAL CONGÊNITA

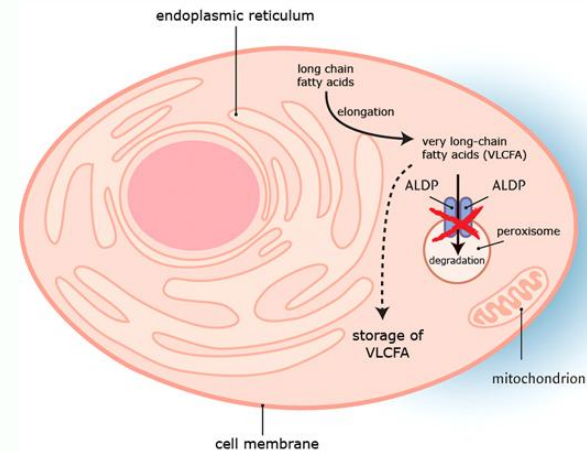
### Avaliação por Neurologia

**RMN – CE – sem evidentes alterações de sinal da substância branca sugestivas de envolvimento cerebral por X-ALD. Padrão normal de captação de contraste.**

# EXAMES COMPLEMENTARES

## ADRENOLEUCODISTROFIA – LIGADA AO X?

- **Acidos Gordos de Cadeia Muito Longa → positivo**



- **Genética – ABCS1**
  - mutação em Heterozigotia c.1252C>T(p.R418W)
- **Portador – Mãe**

# TERAPÊUTICA

## Manutenção:

- Hidrocortisona
- Fludrocortisona
- Dieta - Lorenzo's oil?

## Crise Adrenal:

- Monitorização de sinais vitais
- Reposição da volémia
- Correção dos desequilíbrios hidroelectrolíticos
- Correção da glicémia
- Administração de glucocorticoides e mineralocorticoides

TMO alogéneo - doentes com AMN ou alterações neurológicas

# SEGUIMENTO

- C. METABÓLICAS
- C. ENDOCRINOLOGIA
- DESENVOLVIMENTO
- C. OFTALMOLOGIA
- C. ORL
- RMN 6 EM 6M
- LABORATÓRIO
- AGUARDA SINTOMATOLOGIA / Alt RMN - PARA TMO

Lorenzo

