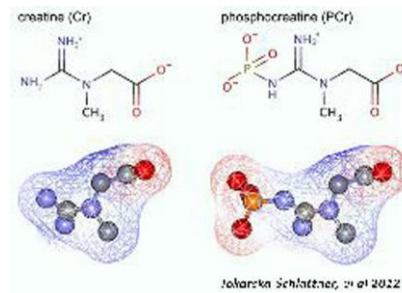


Caso Clínico 16

**XI Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo
Hospital Pediátrico Carmona da Mota – CHUC – EPE
23 a 25 de Setembro de 2013**



Joana Silva Ribeiro

Identificação

Nome: Vasco

DN: 07/03/2007

AP: GIII, PI (2 abortos espontâneos)

Gravidez sem intercorrências, de termo, parto eutócico

Somatometrias adequadas à IG

Aleitamento materno exclusivo



Rastreo neonatal

5D

3-hidroxi-isovalerilcarnitina (C5-OH) ↑

1,05 μM (N: 0,06 – 0,5 μM)

19D

2ª amostra: **1,02** μM

Centro de Tratamento

1M

Ác.orgânicos urina: **N**

Hipocarnitémia?
R/ Carnitina

3M

3ª amostra: **N**
Carnitina livre: **N**

Discussão diagnóstica

**Vasco: sem doença?
Falso positivo no DP...**



Interpretação dos resultados

1. Transmissão materna de C5-OH (placentar/leite)?
2. Troca das amostras ?

Mãe

Acilcarnitinas sangue: **C5-OH 0,9** μM (N<0,46 μM)
Carnitina livre: 13 μM (N:16,8-60 μM)

Ácidos orgânicos urina: **3hidroxi-isovalérico +
3metilcrotonilglicina**

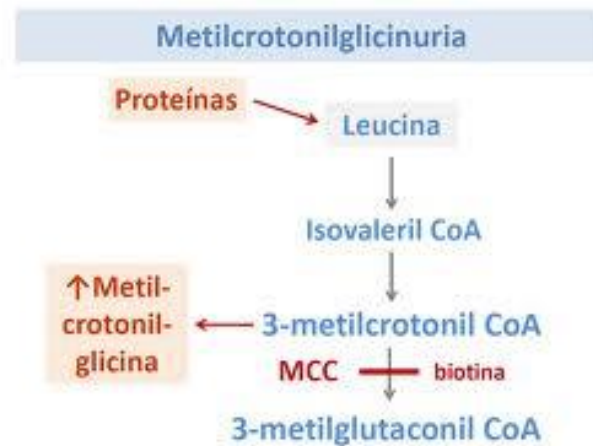
História clínica da mãe

- 36 A, Prof^a do Ensino Secundário (Matemática)
- Fruto de gravidez N, de termo, parto N, com HF negativa
- Desde os 7-8 meses, já sem leite materno: “crises de acetona”, vômitos repetidos, astenia e prostração.
- Resolução com açúcar amarelo, sumos de frutas e sopa só de legumes
- Várias crises/ano, “chegando a estar quase em coma”
- Diminuição das crises com a idade
- “Sempre fora muito magra, anorética e com aspecto de doente”
- Noção de cansaço crónico/pouca energia ao longo de toda a vida, mas “vida normal, incluindo prática desportiva”

Exame objectivo N

Diagnóstico materno

3-Metil-crotonilglicinúria



Tratamento

R/carnitina 1,5g/dia



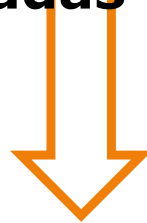
Acentuada melhoria do “cansaço crónico”
após suplemento de carnitina.

“Não sabia o que era ser normal!”

Estudo genético

sequenciação de todos os exões e regiões intrónicas flaqueadoras dos **genes *MCCA* e *MCCB***

Não detetadas mutações



Não exclui o diagnóstico!

o método utilizado **não permite excluir rearranjos, grandes deleções ou alterações intrónicas**, afastadas do exão, mas que podem igualmente interferir com o splicing