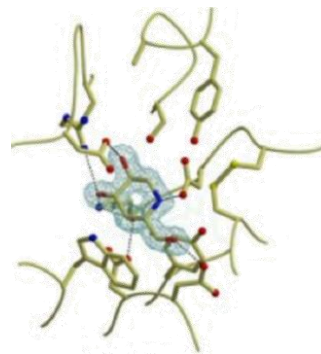


Caso Clínico nº 1

Doenças Hereditárias do Metabolismo

XII Curso Básico



Rodolfo Casaleiro

Hospital Pediátrico Carmona da Mota

CHUC-EPE

29 de Setembro a 1 de Outubro de 2014

Identificação

- Mafalda L. M.
- 24 meses

- Transferida para a UCIPE - HP por insuficiência hepática aguda

Antecedentes

7 M

21 M

24 M

“Vômitos recorrentes” e má progressão ponderal

AST 234 UI/L ALT 527UI/L

AST 278 UI/L ALT 602UI/L
Amônia 437,7 $\mu\text{mol/L}$



Transferência para
Hospital de nível 3

Que hipóteses se colocam?

Que investigação a fazer?

Que hipóteses se colocam?

- Hepatite vírica ou outra etiologia?
 - Não explica má progressão ponderal e vômitos
 - Transaminases não muito elevadas e amónia desproporcionalmente elevada
- Doença metabólica tipo intoxicação:
 - Açúcar (Intolerância Hereditária à Frutose): vômitos e má progressão ponderal desde diversificação alimentar ; mas amónia desproporcionalmente elevada
 - Proteica: vômitos e má progressão ponderal desde diversificação alimentar; hiperamoniémia marcada com transaminases moderadamente elevadas

- EO: Hepatomegália (//3cm)
- Alargamento do TP (24,8s) e APTT (43s)
- Amónia 437 $\mu\text{mol/L}$

- Hidratação ev glicose a 5% + Ácido carglúmico + vitamina K
- Boa resposta analítica (Amonia 87 $\mu\text{mol/L}$ à 7ª h)

- À 14ª h febre +++, FR 30/min.
- AST 3653 UI/L ALT 3482 UI/L Amónia 128 $\mu\text{mol/L}$ Lactato 5,24 mmol/L

- Ecografia abdominal: “fígado globoso, estrutura heterogenea, aumento difuso de ecogenicidade - infiltração celular anómala”.

- ➔ UCIPE HP: transplante hepático?

À admissão na UCIFE:

Bom estado geral, eupneica

Sem défices neurológicos aparentes

Mucosas coradas e hidratadas. Anictéricas

Fígado palpável \ 2-3cm, consistência mole.

ECD:

Hb	8,6g/dL	ALT	7271UI/L	pH	7,34
Leucócitos	9 110/mm ³	AST	7082 UI/L	pCO ₂	54mmHg
Plaquetas	215000/mm ³	Bil Total	28,7μmol/L	HCO ₃ ⁻	29,1mmol/L
TP	21s (14s)	Bil directa	0	BE	2,8
APTT	38s (25-37)	Gama-GT	48UI/L		
INR	1,9	FA	288UI/L		
pCr	<0,5mg/dL	Prot totais	45,2g/L		
Glicémia	96 mg/dL	Albumina	25,8 g/L		
Ureia	<0,7mmol/L	Na	136mmol/L		
Amónia	64μmol/L	K	4,22mmol/L		
		Cl	113 mmol/L		

Que hipóteses se colocam?

Que investigação a fazer?

Que hipóteses se colocam?

- Hepatite vírica ou outra etiologia?
- Doença metabólica tipo intoxicação:
 - Açúcar (Intolerância Hereditária à Frutose)
 - Proteica

Boa resposta à estimulação do ciclo da ureia

Pedido:

Aminoácidos plasma

Acidos orgânicos urina (Ác. Orótico)

- Monitorização
- Acesso venoso central
- Aporte:
 - Energético: 112Kcal/Kg/dia
 - Lipídico 1,5g/Kg/dia
 - Glicídico 10mg/Kg/min
- Arginina 500mg per os 8h/8h
- Benzoato de sódio 500mg per os 8h/8h
- Fenilbutirato 500mg

Evolução

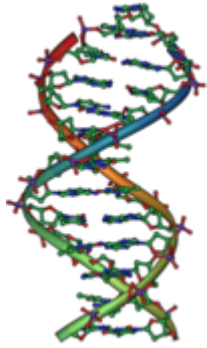
Boa evolução clínica e analítica

	Admissão	D4
Amónia	64 µmol/L	11µmol/L
Ureia	<0,7 mmol/L	<0,7 mmol/L
ALT	7271 UI/L	2433 UI/L
AST	7082 UI/L	256 UI/L
TP	21s (14s)	12s (14s)
INR	1,9	1,09
APTT	38s (25-37)	33s (25-37)
Prot totais	45,2g/L	50,4g/L
Albumina	25,8 g/L	29,1 g/L

Aminoácidos plasmáticos e urinários

	Plasma
Glutamina	829 $\mu\text{mol/L}$ (243-822)
Alanina	528 $\mu\text{mol/L}$ (121-409)
Citrulina	3 $\mu\text{mol/L}$ (17-52)
Arginina	42 $\mu\text{mol/L}$ (32-99)

	Urina
Ácidos orgânicos	Presença de ácido orótico e uracilo
Ácido orótico	37 $\mu\text{mol/mmol creat}$ (0,1-2,3)



Défice de Ornitina Transcarbamilase

Gene *OTC* - codão 92: mutação **CGA>CAA** em heterozigotia

Reencaminhada para
o Hospital de Origem