

Caso Clínico nº2

**XII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo
Hospital Pediátrico Carmona da Mota – CHUC.EPE
29 de setembro a 1 de outubro de 2014**

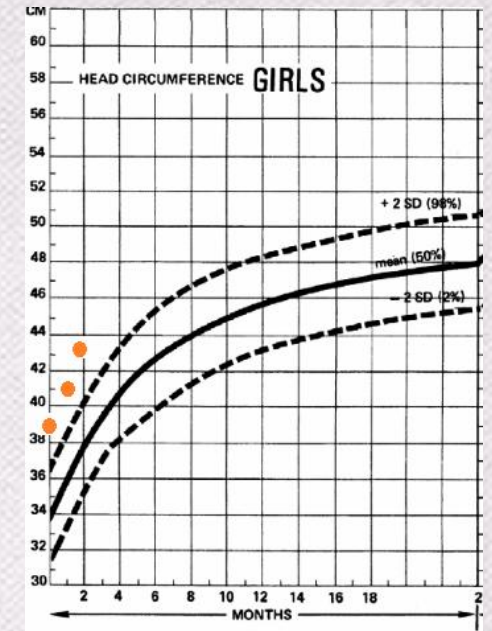
Alexandra Oliveira

Anamnese

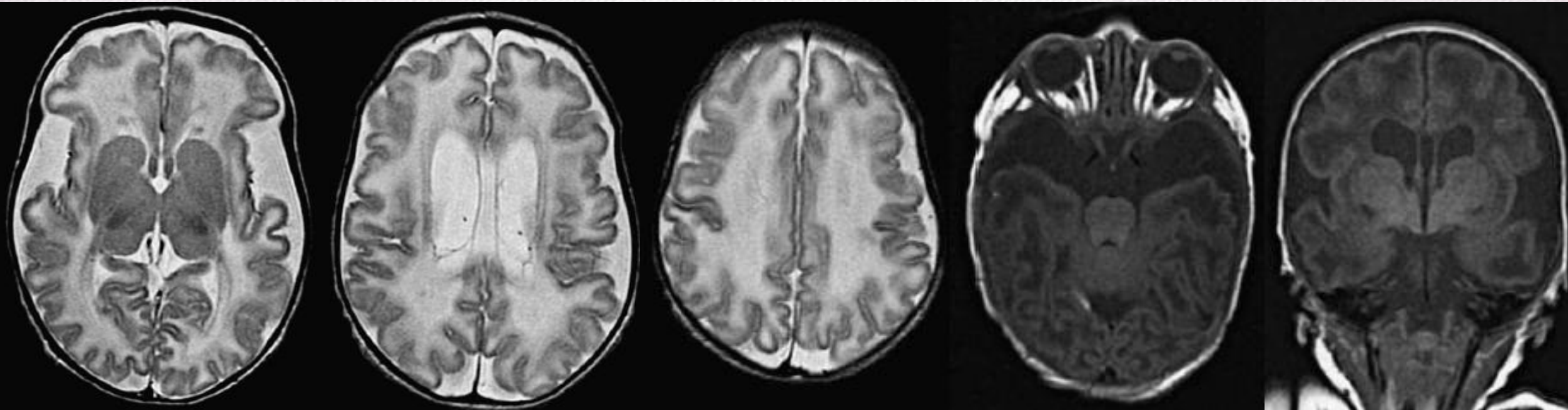
- Lactente de 3 meses, ♀, referenciada à Consulta por:
 - Macrocefalia (PC>>P95):
 - Ausência de controlo cefálico

Antecedentes Pessoais

- Gravidez vigiada
- Ecografias pré-natais – **macrocefalia e agenesia do corpo caloso** às 30 s gestação
- Parto eutócico às 38 semanas
- I. Apgar 10 aos 5 minutos
- Peso 3250 g (P50)
- Comprimento 51 cm (P50-75)
- PC 39 cm (>>P95)



Investigação Perinatal



RM-CE - 8ºdia de vida

Atrofia opercular bilateral
Alargamento das valas sílvicas e do espaço cisternal/subaracnoideu temporal anterior
Atraso no padrão de sulcação
Atraso na mielinização

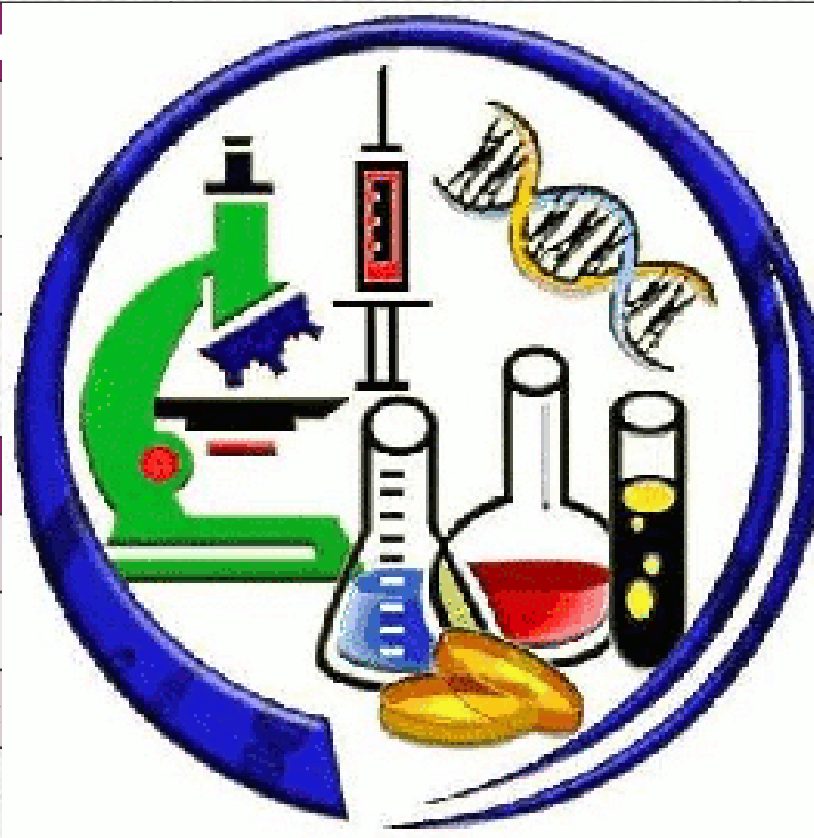
Resumo

- **Lactente de 3 meses**
 - **Hipotonia discreta**
 - **Macrocefalia progressiva (de início fetal)**
 - **RM-CE com:**
 - **Atrofia opercular bilateral**
 - **Alargamento das valas sílvicas e do espaço cisternal/subaracnoideu temporal anterior**
 - **Atraso no padrão de sulcação**
 - **Atraso na mielinização**

Hipótese de Diagnóstico: Acidúria glutárica tipo I

Investigação

Avaliação Anca
Hb
Amónia
Lactato



Intervalo N
9,5 -13 g/dL
9- 33 $\mu\text{mol/L}$
0,7-2,1 mmol/L

Ác. glutárico
Ác. 3-hidroxi-glutárico
Alteraç

cos
creatinina $\uparrow\uparrow$
creatinina $\uparrow\uparrow$
úrica tipo 1

Investigação

Estudo molecular – Caso Índice

Sequenciados 11 exões e áreas flanqueadores do gene *GCDH*

Presença da **mutação R402W** no exão 10 em **homozigotia**
Polimorfismo G390V em homozigotia no mesmo exão

Mutação patogénica no gene *GCDH* em homozigotia

Estudo molecular - Pais

Sequenciação do exão 10 do gene *GCDH*

Presença da **mutação R402W** no exão 10 em **heterozigotia**
Polimorfismo G390V em heterozigotia no mesmo exão

Portadores da mutação

Diagnóstico

Acidúria Glutárica tipo I

Terapêutica

Consulta de Metabólicas
(multidisciplinar)

Terapêutica de Base

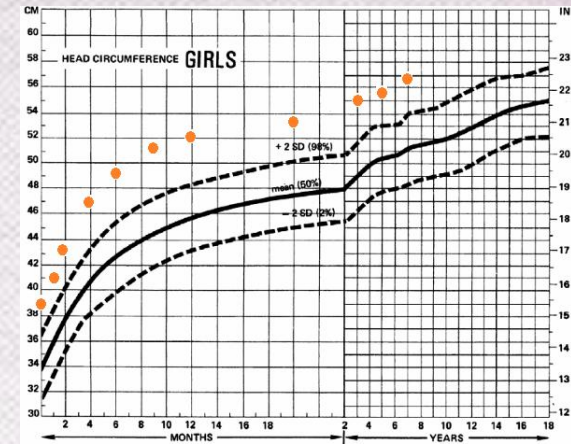
- Dieta hipoproteica (restrição de lisina, triptofano, hidroxilisina) e suplementação de aa não tóxicos
- Suplementos de:
 - vitaminas (riboflavina)
 - carnitina
 - ferro
 - cálcio

Terapêutica de Emergência

- **Dieta de crise** (hipercalórica + proteínas << base + reforço dos aa não tóxicos)
- Aporte ev 50-120% das necessidades hidricas (210 em G10% 90mL + G30% 10 mL + KCl 7,5% 2mL)
- Em Y com o soro: Intralipid a 20% - 2-3g lipidos/kg/dia iv
- Carnitina 100 mg/kg/dia iv /oral 2-3 doses

Evolução

- **Evolução favorável** (sem crises encefalopáticas/metabólicas)
- **Evolução ponderal no P50-75, estatural P50, PC>>95**
- **Desenvolvimento psicomotor adequado**
 - Sentada sem apoio – 6 meses
 - Primeiros passos – 12 meses
 - Avaliação formal (Griffiths aos 18 meses) – desenvolvimento global de 19 meses
 - Atualmente - 9 anos,
 - frequenta o 6ºano
 - WISC III – QI da Escala Completa 90; QI Verbal 100; QI Realização 86, I. compreensão verbalV 97; I. Organização perceptual 88; I. Velocidade de processamento 103



Terapêutica atual

- Aporte proteico total médio 26,7 g/dia – 0,7g/kg/dia

Suplementos:

- Ferrum H
- Centrum J
- Riboflavina
- Disocor (carnitina)
- Calcitab
- Selénio ACE 1



Obrigada