

# XII CURSO BÁSICO DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

---

Hospital Pediátrico - CHUC EPE

29 de setembro a 1 de outubro de 2014

Rita Moinho

# Identificação

Lucas BR,

DN: 25/01/2007

- **Antecedentes perinatais**

GI, gravidez vigiada, sem intercorrências

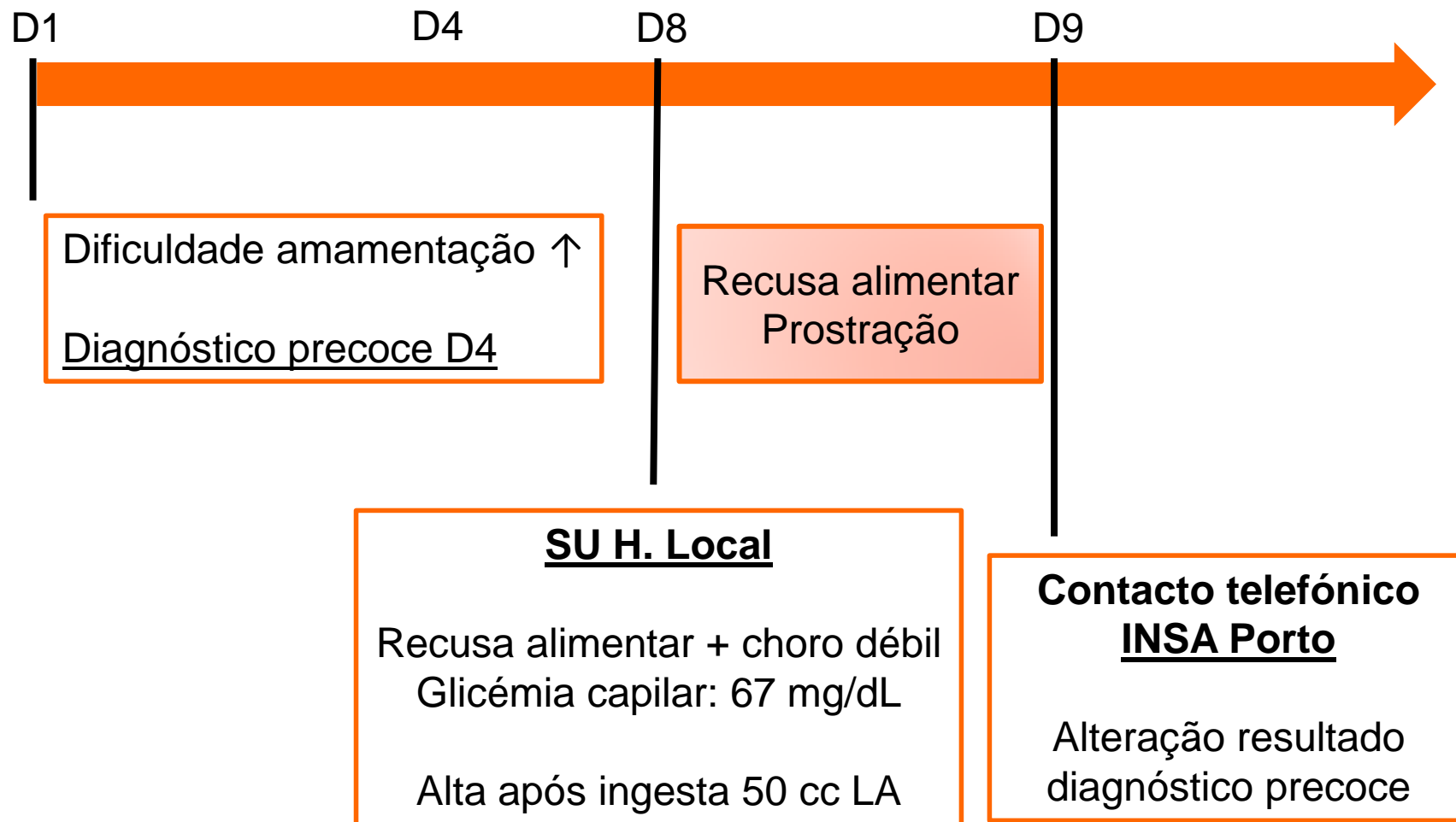
PI, Cesariana às 42 semanas IG (IFP), IA 10/10/10

Somatometria AIG: PN 4370 gr; Comprimento 50,5 cm; PC 38 cm

- **Antecedentes Familiares**

Irrelevantes

# Anamnese



# Anamnese

D9

## SU H. Local

- Perda 10% PN
- Sonolento, reativo a estímulos

## HP

Exame objetivo à chegada:

“ coma, choro monótono, movimentos de boxe e pedalagem, tendência a hiperextensão, com FA tensa

Abdómen normal com discreta hepatomegália”

Restante exame N

**Contacto e transferência para o HP**

# ?

- **Sépsis**
- **D<sup>a</sup> metabólica - tipo intoxicação**

**D<sup>a</sup> catabolismo proteico**  
**ciclo da ureia**  
**esqueleto carbonado**

**Galactosémia**

**- tipo déficit energético**

**Investigação?**

# Exames complementares de diagnóstico

D9



Análises – D9				
Hb	16,6 g/dL	Sódio	133,6 mmol/L	<b>pH: 7,31 pCO2: 31 HCO3: 15,6 BE: - 9,3 HA: 20,2 (N=7-17)</b>
Leucócitos	13500/uL	Potássio	5,2 mmol/L	
Plaquetas	438000/uL	Cloro	103 mmol/L	
Ureia	5 mg/dL	Lactato	2 mmol/L	
Creatinina	0,5 mg/dL			
<b>Glicose</b>	<b>59 mg/dL</b>	<b>Cetonúria</b>	<b>++++</b>	



**Cuidados Intensivos Pediátricos**

# Problemas/ Resumo

- RN 9 dias de vida gravidez N, cesariana, boa adaptação à vida extrauterina, somatometria N
- Dificuldade alimentar
- Diminuição progressiva do estado de alerta
- Peso < PN
- Choro débil, movimentos de boxe, pedalagem, opistótonus, FA tensa
- Hepatomegália discreta
- Hipoglicémia ligeira, acidose metabólica com HA >N e cetonúria

?

Diagnóstico precoce

**Leucinose**



# Plano Terapêutico

- Tratamento de suporte (ventilatório, circulatório, hidroeletrolítico)
- Glicose + lípidos iv
- Insulinoterapia em perfusão (0,05 U/kg/h)
- Diálise peritoneal (remoção de toxinas)
- Manitol, Fenobarbital
- Dieta hipercalórica hipoproteica → mistura LM/LA + MSUD + HC+ lípidos
- Tiamina 100 mg id
- ..... + Isoleucina + Valina

# Tratamento e evolução

D9

D18

## Internamento CIPE

**Respiratório:** V. invasiva 1<sup>as</sup> 48h → respiração espontânea, s/ O2 suplementar

**Cardiovascular:** Sempre estável

**Renal:** Boa diurese. Cetonúria 2 dias. Diálise peritoneal 5D

**Nutricional:** Alimentação adequada à idade - hipercalórica

**Neurológico:** Agitação e movimentos de boxe e pedragem até D13.

Pupilas mióticas, s/ abertura espontânea dos olhos até D14.

EEG - atividade paroxística. Sob fenobarbital até D15 (EEG normal).

A D18 tônus adequado, confortável, fixa olhar, reflexo de sucção +.

**Metabólico:** perfusão de insulina 36h.

Doseamento inicial de leucina D9=2161umol/L → D16 = 35umol/L

D15 de vida, DNPH negativo na urina.

**Hematológico:** Hb mínima 9,6 g/dL. Sem transfusões

# Tratamento e evolução

D18

D28

Internamento S. Pediatria Médica

Boa evolução clínica

Aquisição de autonomia nas mamadas

Melhoria neurológica, com olhar por vezes vago

EEG normal

Normalização da leucina

DNPH positivo a D19, posteriormente negativos

→ Ensinos aos Pais e alta para o domicílio

# Follow-up

- 7 anos
- 2-3 episódios/ano de descompensação metabólica (necessidade de internamento)
- Nível cognitivo globalmente baixo (QI global 72; QI Verbal 83; QI Realização 69)
- Perturbação de hiperatividade e déficit de atenção/  
Perturbação de oposição/ Agressividade (risperidona + metilfenidato)