

Caso clínico n.º5

1 de Outubro de 2014

Hospital Pediátrico de Coimbra

Miguel Pereira – Neurologia CHUC



**Doenças Hereditárias
do Metabolismo**

XII Curso Básico

Caso clínico

- 18 anos, sexo masculino, caucasiano
- Queixa: **mialgias** (sobretudo dos gêmeos)
 - Precipitadas pelo esforço
 - Há cerca de 1 ano, sem agravamento ao longo do tempo
- 55,8kg (p10); 1,72m (p25)
- Medicação: eutirox 75 μ g, victan, valdispert

Caso clínico

- Antecedentes pessoais:
 - Desenvolvimento psicomotor adequado
 - Início da marcha aos 14 meses
 - Asma desde os 3 anos (sem episódios desde os 15)
 - Hipotireoidismo

Caso clínico

- Antecedentes familiares:
 - Consanguinidade remota (avó materna do doente era meia-irmã do avô paterno e irmã da bisavó materna do pai)
 - Sem história de doenças hereditárias na família
 - Mãe com nódulos tireóideus

Caso clínico

- Restrospectivamente:
 - Noção de dores musculares “desde sempre”
 - Na escola primária cansava-se rapidamente e pedia cólo (crises atribuídas a bronquite asmática)
 - Habitou-se a pequenas pausas em percursos mais longos, para recuperar
 - Descreve urina mais escura após grandes esforços

Caso clínico

- Dores musculares que surgem com o **exercício mais intenso**, obrigando o doente a parar, **recuperando** após a interrupção do exercício, conseguindo continuar o exercício após algum tempo de descanso

Exame físico

- Doente orientado. Sem defeitos de linguagem.
- Pupilas isocóricas e reactivas. Sem defeito pupilar aferente. Sem defeitos de campo.
- Sem oftalmoparésias, parésia facial ou alterações dos últimos pares.
- **Sem defeitos de força muscular. Reflexos e tónus normais. Sem fibrilhações ou atrofia.**
- Sem ataxia. Sensibilidades profundas e superficiais normais.
- Sem alterações da marcha.

- Sem organomegalias. Pulsos cheios e simétricos.
- Auscultação cardíaca sem alterações.
- Sem dismorfismos.

Exames complementares de diagnóstico

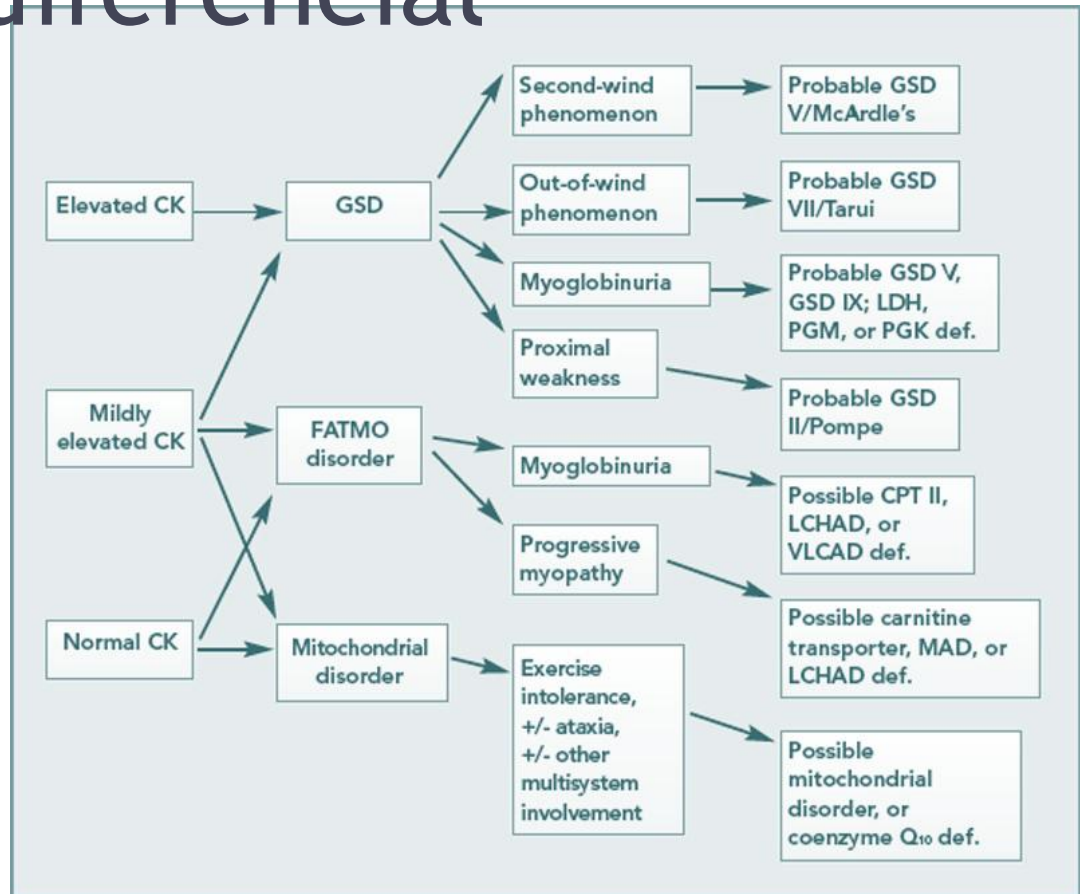
- Elevação persistente da CK (652-841UI/l) e transaminases (1x a 3x LNS)
- Lactatos normais
- TSH elevada (5,86-11,3pmol/l N:0,7-6,4) com T4 normal e anticorpos antiperoxidase e antitiroglobulina positivos

Exames complementares de diagnóstico

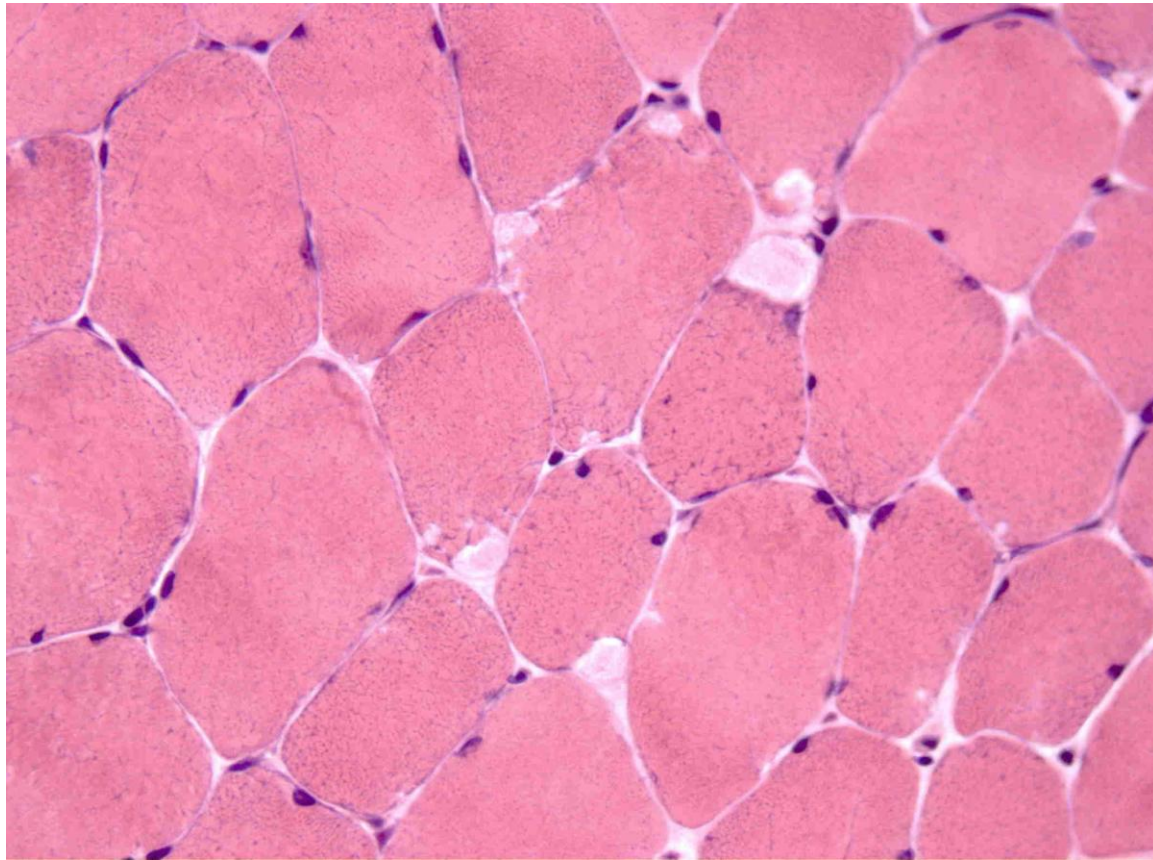
- **Ecografia da tiróide:** “morfologia globosa, textura heterogénea, identificando-se múltiplos micronódulos <2mm, sugestivos de tiroidite”.
- **EMG:** não sugestivo de neuropatia ou miopatia.
- **Ecocardiograma:** discreta regurgitação mitral e tricúspide sem significado clínico.
- **Ecografia abdominal:** sem alterações de relevo.

Diagnóstico diferencial

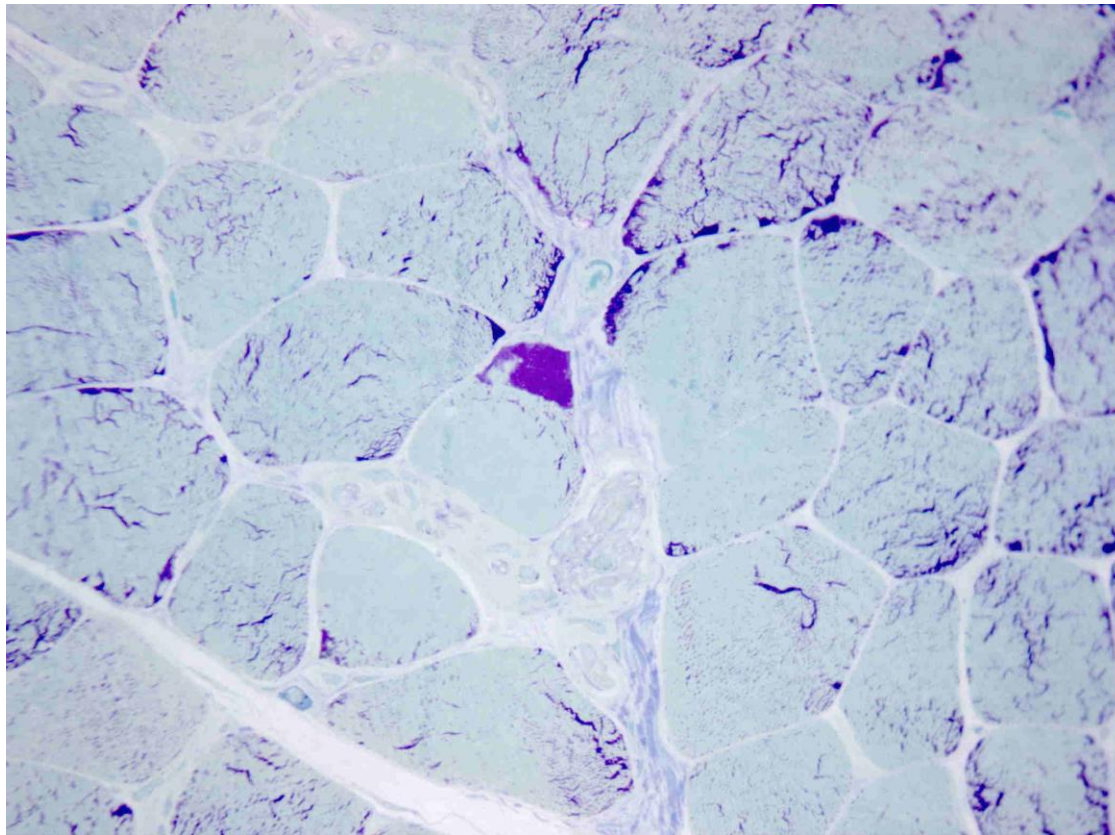
Mialgias
vs.
Cãibras
vs.
Fadiga



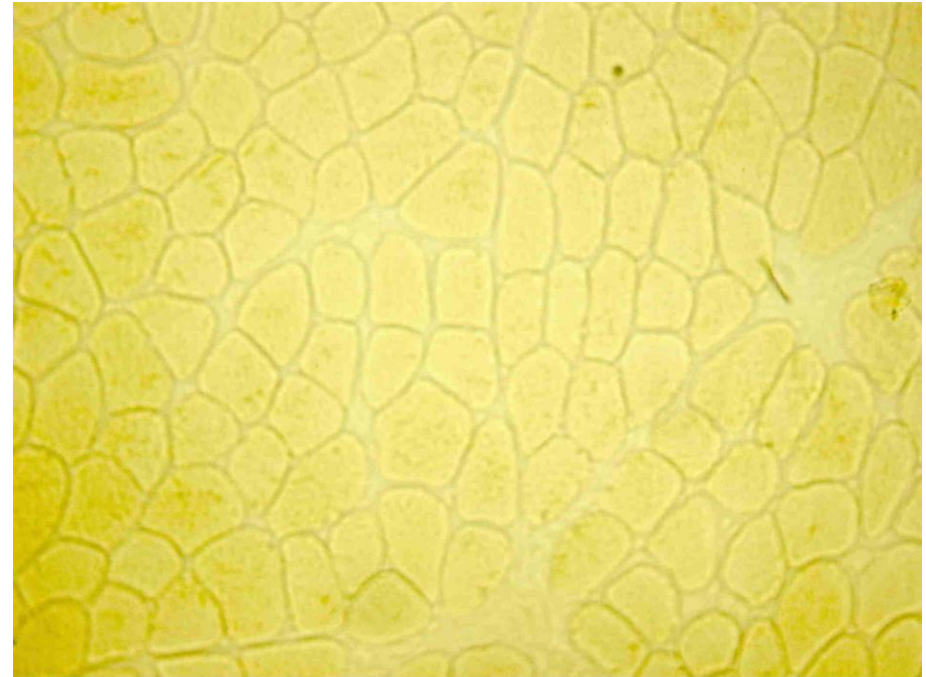
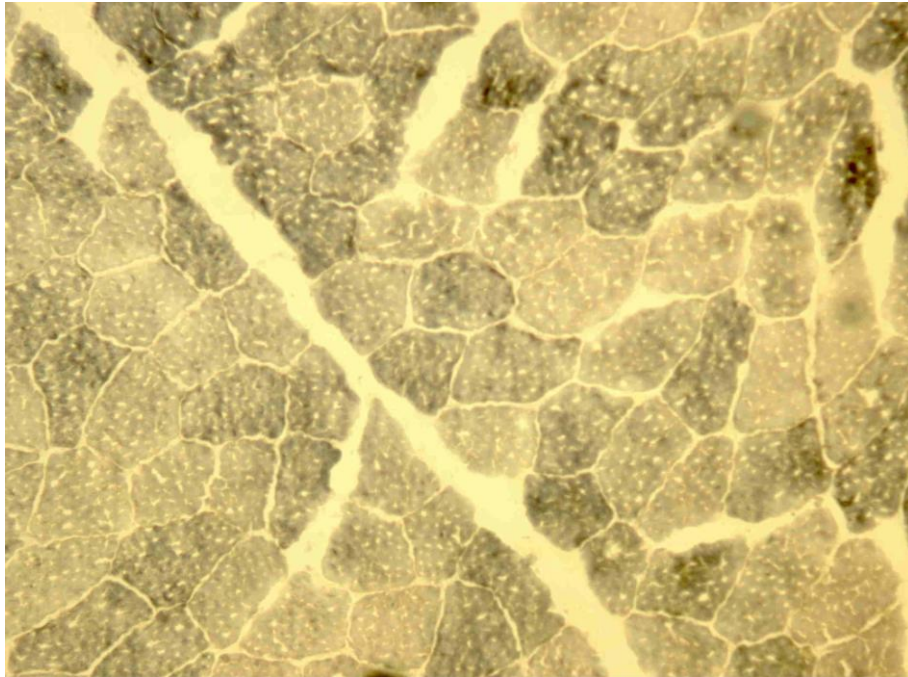
Biópsia muscular



Biópsia muscular



Biópsia muscular



Diagnóstico

- Glicogenose muscular tipo V: defeito de miofosforilase (Doença de McArdle)
- Defeito no gene PGYM (AR) - aguarda
- Isoformas da miofosforilase hepáticas e cardíaca não são afectadas – afecta músculo esquelético