

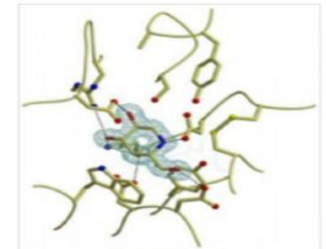
# XII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Hospital Pediátrico Carmona da Mota - CHUC-EPE



**Doenças Hereditárias  
do Metabolismo**

**XII Curso Básico**



## Caso Clínico nº 7

---

29/09 A 01/10 DE 2014  
INÊS ROMÃO LUZ

## IDENTIFICAÇÃO

- ♂
  - 3 semanas (DN 03/06/2006)
- 

## MOTIVO DA CONSULTA

- **Hipocarnitinémia** detetada no teste de Diagnóstico Precoce
  - Carnitina livre  $8\mu\text{mol/L}$  (VR 11-56)
- Assintomático



[HTTP://WWW.DIAGNOSTICOPRECOCE.ORG/](http://www.diagnosticoprecoce.org/)

# ANTECEDENTES

## PESSOAS

- Gesta I, Gravidez normal e vigiada
- Para I, Parto às 39 semanas, eutócico
- Boa adaptação à vida extra-uterina
- Peso 3680g (p50-p75), Comprimento 52cm (p75-p85), PC 34,5cm (p50)
- Período neonatal sem intercorrências
  
- Alimentação: LME
- Desenvolvimento: 1º sorriso

## FAMILIARES

- Mãe: 31 anos, saudável, professora
- Pai: 29 anos, saudável, jurista
- Consanguinidade (“primos afastados”)
- Sem doenças heredo-familiares conhecidas

# EXAME OBJETIVO

---

- Normal
  - Peso 4200g (p50)(aumento de ~26g/d)
  - Comprimento 53cm (p50)
  - PC 38cm (p90)

# Resumo

---

RN com AP e AF irrelevantes

Hipocarnitinémia detetada no rastreio NN

Assintomático

EO N

- Por hipocarnitinémia materna ?
- Défice 2º carnitina ?
  - AO
- D.  $\beta$  – Oxidação dos Ácidos Gordos:
  - Déf Ciclo Carnitina
  - Déf Ciclo Beta Ox



# INVESTIGAÇÃO

26/06/2006 → 31/07/2006

## ■ Urina

- **Ácidos orgânicos** não voláteis sem alterações
- Carnitina livre 12  $\mu\text{mol}/\text{mmol creat}$
- Carnitina total 93  $\mu\text{mol}/\text{mmol creat}$  (VR <100)
- Carnitina livre/total 12% (VR >50)

## ■ Sangue em papel de filtro:

- **Aumento:** adipoil/metilglutarilcarnitina, decanoilcarnitina, dodecanoilcarnitina, tetradecanoilcarnitina
- **Diminuída:** carnitina livre, acetilcarnitina

## ■ Sangue:

- **Carnitina livre** 21 $\mu\text{mol}/\text{L}$  (VR 30-50)
- Carnitina total 48 $\mu\text{mol}/\text{L}$  (VR 35-75)
- Razão CO/(C16+C18) = **1,9** (VR > 4,5)



Défice  
Carnitina-aciltranslocase  
Ou  
Carnitina palmitoil transferase II

# INVESTIGAÇÃO

---

- **DÉFICE DE CARNITINA PALMITOIL TRANSFERASE II** confirmado por:
  - Doseamento da atividade enzimática em fibroblastos (20/12/2006)
  - Molecularmente → heterozigotia composta para as mutações c.430\_435delGAGTAT e c.725\_726insA no gene CPT2
  
- Consulta de GENÉTICA (26/10/2007)
  - Diagnóstico/Prognóstico
  - Hereditariedade AR
  - Risco de recorrência em 25%
  - Possibilidade de diagnóstico genético pré-implantação e pré-natal molecular

# ORIENTAÇÃO

---

- ❑ DIETA:
  - ❑ Hipolipídica
  - ❑ Adição de gorduras de cadeia média
  - ❑ Suplementação com hidratos de carbono complexos
  - ❑ Terapêutica com CARNITINA ORAL (~50mg/kg/dia)
  - ❑ EVICÇÃO DE JEJUM prolongado
  
- ❑ SE RISCO DE DESCOMPENSAÇÃO
  - ❑ ↑ APORTE CALÓRICO
  - ❑ REFORÇOS
  - ❑ SORO COM GLICOSE A 10 OU 12% A 120% DAS NECESSIDADES





# EVOLUÇÃO

---

- Crescimento Estaturó-Ponderal e Desenvolvimento Psico-Motor adequados
- Infantilário -> 3 anos e 3 meses
- Doseamentos regulares da carnitinemia, avaliação nutricional → ajuste da terapêutica/nutricional

	06/2006	01/2007	06/2007	10/2007	05/2008	12/2008	12/2009	06/2010	06/2012
<b>Carnitina livre</b> (VR 30-50 $\mu\text{mol/L}$ )	36	<b>53</b>	36	35	34	<b>53</b>	<b>51</b>	30	32

# EVOLUÇÃO

---

## ■ INTERNAMENTOS

- 2009: **vômitos e febre**; CK 1.182U/L (VR 38-308U/L)
- ★ ■ 05/2010: vômitos e febre → **crise de rabdomiólise**, grave → **CK 30.500U/L, hemoglobínúria**
- 01/2011: vômitos + **diarreia** + febre + **grande prostração**; CK máx 1.100U/L
- 08/2011: **episódios de palidez cutânea** e prostração; **dores musculares com o exercício físico**; CK máx 18.000U/L
- 10/2011: febre, **tosse e anorexia**
- 11/2011: **amigdalite** streptocócica
- 03/2012: febre e vômitos, CK máx 11.000U/L
- 04/2012: GEA

# OUTRAS CONSULTAS

---

## ■ CARDIOLOGIA – 1ª C. 18/07/2006

- Avaliação periódica com ecocardiograma
- Lisinopril (2010) : VDVE no limiar da normalidade → suspende em 2011
- Holter (2012) : alterações inespecíficas de ST-T → (2014) sem alterações de ST-T
- Vigiar dimensões do VE

## ■ ORL – 1ªC. 28/07/2011

- Otites e amigdalites de repetição, alergia a pólenes de várias espécies → melhorou com Ribomunyl®
- Hipertrofia amigdalina
- Estudo polissonográfico do sono: 14 apneias/hipopneias, tipo obstrutivo, dessaturações
- Amigdalectomia e adenoidectomia (11/2013)

# ÚLTIMA C. METABÓLICAS (30/04/2014)

---

## ➤ 7 anos

- Peso 41Kg (>p95), Estatura 140,5cm (>p95), PC 54,5cm (p75-90), IMC 20,77Kg/m<sup>2</sup> (>p95)
- Nevo melanodérmico no dorso, restante EO N

➤ 2º ano, boas notas

## ➤ Última avaliação cognitiva (2012, WISC-III)

- QI escala completa 98 (médio)
- QI verbal 100 (médio)
- QI realização 98 (médio)
- Resultados mais baixos: aritmética e memória de dígitos

## ➤ Tratamento

- Dieta
- MCToil: 1mL/Kg/dia
- Centrum Junior: 1cp id
- Cápsulas de óleo de salmão: 1 cáps. Id
- Reforço: 1 colher de sopa de maizena + 2,5mL de MCToil antes das aulas de Ginástica

# OBRIGADA!

---