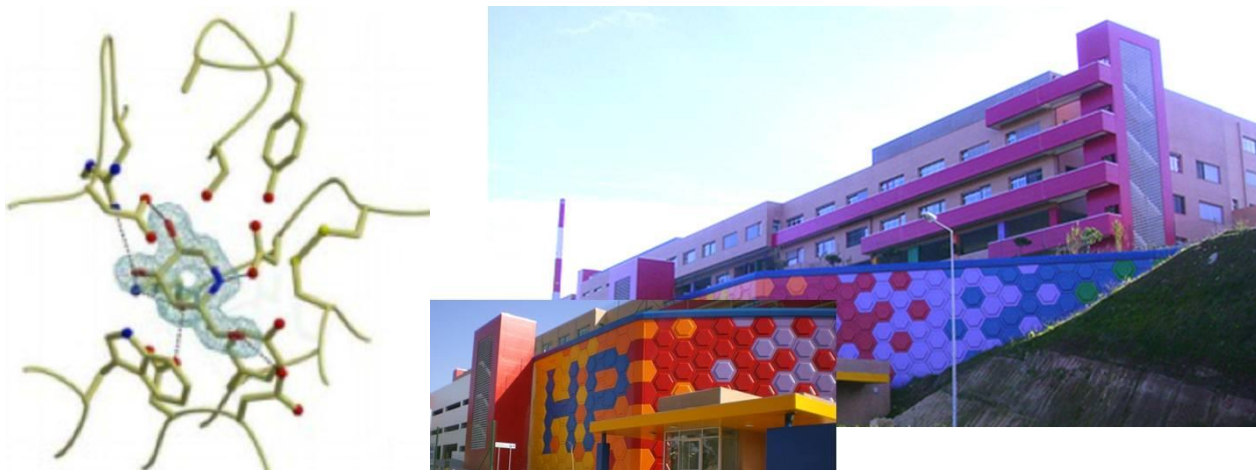


# DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

## XII CURSO BÁSICO



### Caso Clínico 10



**CHUC**  
HOSPITAL  
PEDIÁTRICO



**NEUROLOGIA**  
CHUC, EPE

**Ana Gouveia**

Serviço de Neurologia, Hospitais da Universidade de  
Coimbra – CHUC-EPE

29 de Setembro a 1 de Outubro, 2014

Sexo feminino; 43 anos; Caucasiana

20 anos

- Ptose palpebral bilateral
- Fraqueza muscular generalizada; mialgias
- Alopecia de distribuição androgénica



**30 anos**

- Astenia;
- Dispneia para médios esforços;



pequenos esforços.

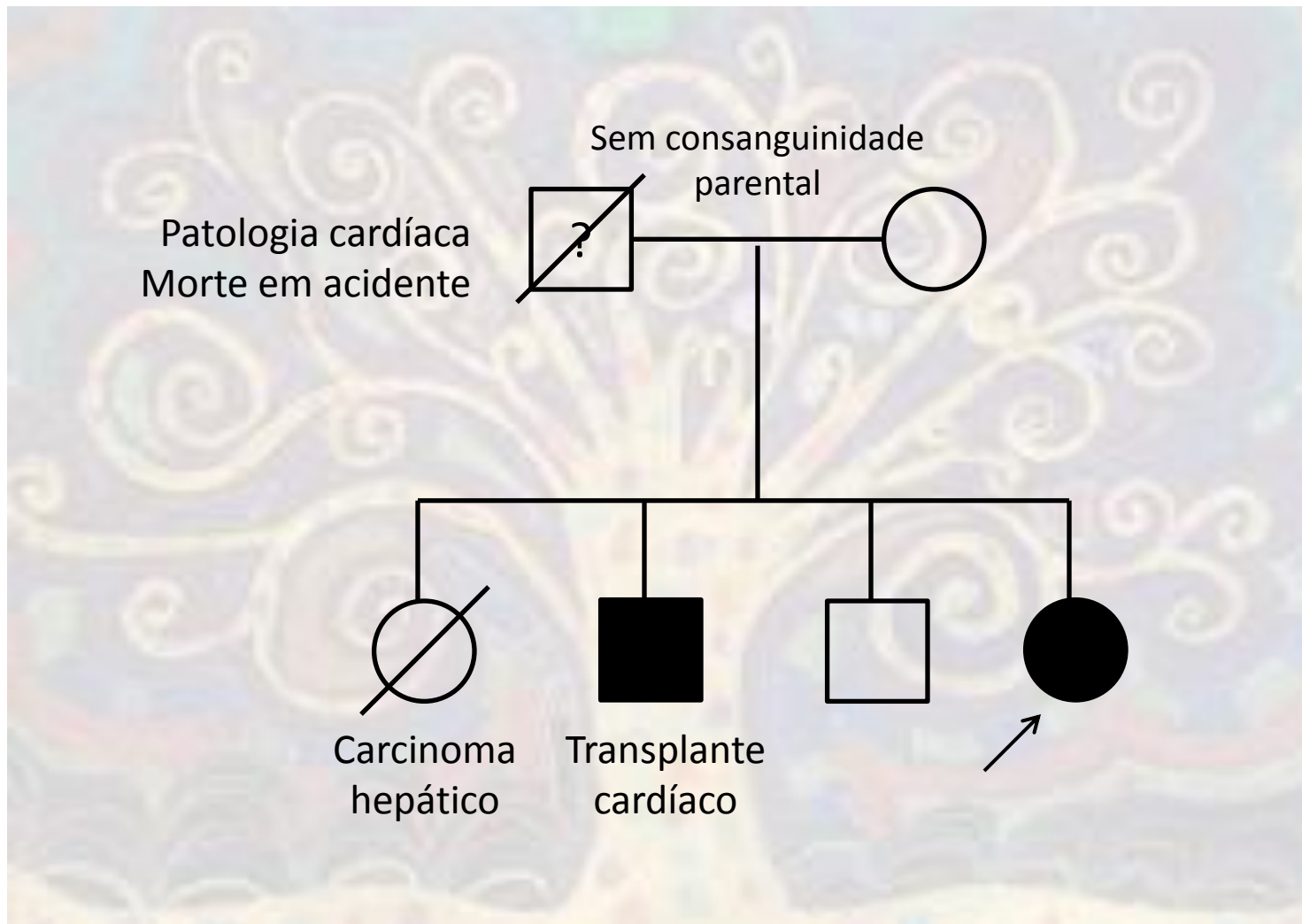
**36 anos**

- Precordialgia e Palpitações;
- Disfagia ligeira para líquidos e sólidos.

- Menarca aos 17 anos
- Amenorreia secundária
- Infertilidade



# História Familiar



## EXAME NEUROLÓGICO

Consciente, orientada  
Ptose palpebral bilateral grave  
Oftalmoplegia Externa  
Diparésia facial  
Tetraparésia proximal, G4  
Marcha com hiperlordose lombar

## EXAME OBJETIVO GERAL

Normotensa  
Alopécia  
AC – sopro sistólico mitral 2/6.  
AP – MV audível e simétrico, sem ruídos adventícios.  
Abdómen – sem hepato ou esplenomegália palpável.  
Sem gânglios periféricos palpáveis.  
Sem edemas periféricos.



## ESTUDO ANALÍTICO

Lactatos 1.990mM (1.069±0.429)  
Piruvato 0.137mM (0.065±0.014)  
L/P 14.5



Hiperlactacidemia

Creatinina 1.6 mg/dL  
Azoto Ureico 36 mg/dL



Insuficiência Renal  
Crônica

Hemoglobina 11.7 g/dL  
Leucócitos 18-19 G/L  
Plaquetas 480-550 G/L



Leucocitose  
Trombocitose

## ELETROMIOGRAMA

PUMs de duração e amplitude diminuídas, com recrutamento voluntário precoce. Sem descargas miotônicas.

Miopatia com envolvimento de músculos cranianos.

## ESTUDO CARDÍACO

ICC NYHA classe III  
Miocardiopatia dilatada  
Hipertensão pulmonar venosa  
Insuficiência respiratória

### Ecocardiograma transtorácico:

- VE: compromisso severo da função sistólica global.
- VM: insuficiência ligeira
- VT: insuficiência ligeira

### Angiografia de Radionuclídeos de Equilíbrio:

- VE de dimensões aumentadas e globalmente hipocinético;
- **FEVE: 34%**

### Angiografia:

- VE de dimensões alargadas, com função diminuída;
- Insuficiência mitral;
- Hipertensão pulmonar venosa severa.

### Estudo funcional respiratório:

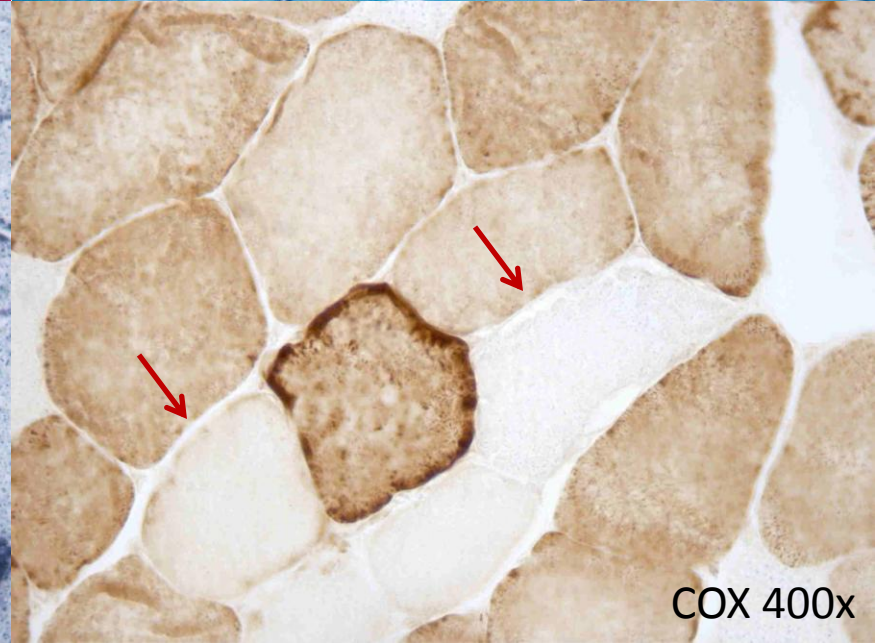
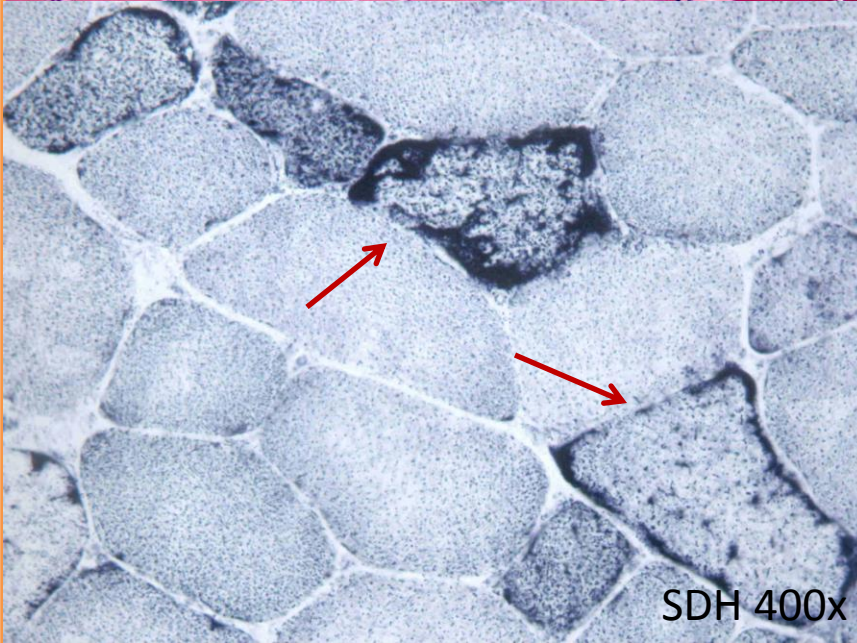
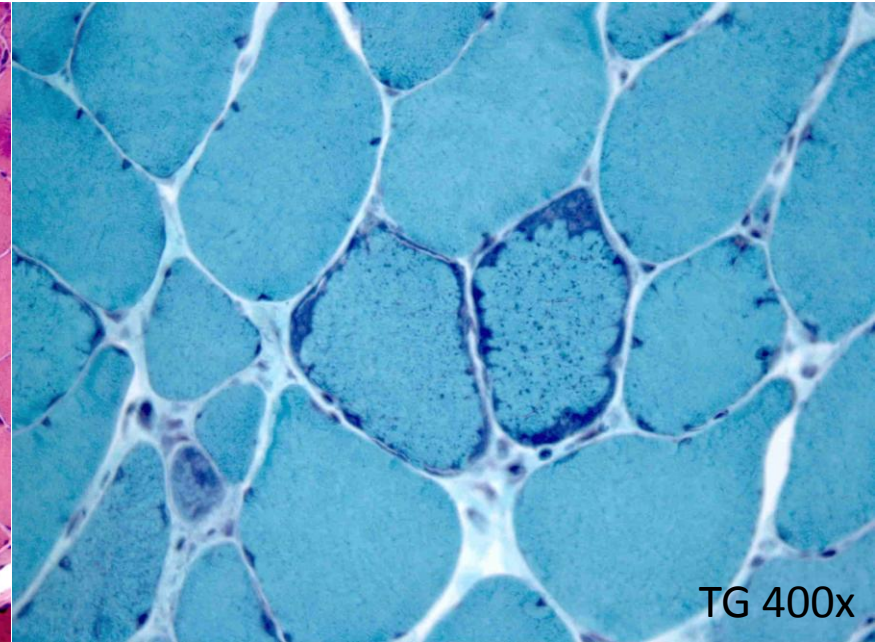
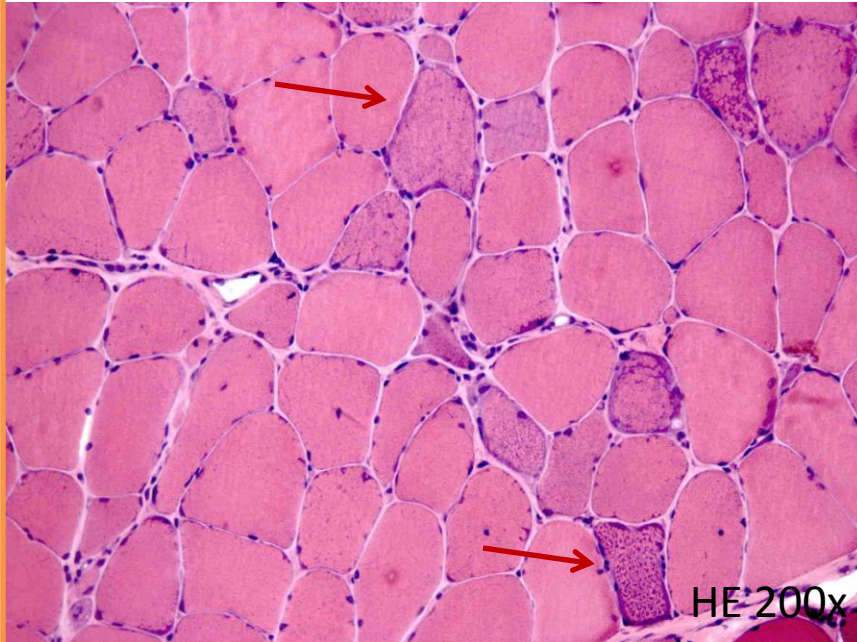
Síndrome restritivo acentuado.



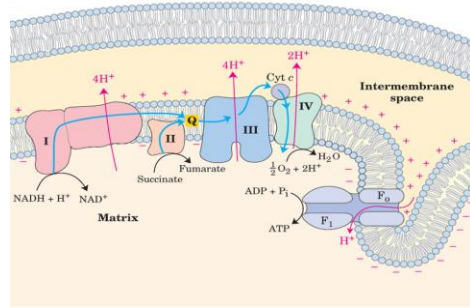
Uso de VNI por BiPAP.



BIÓPSIA MUSCULAR



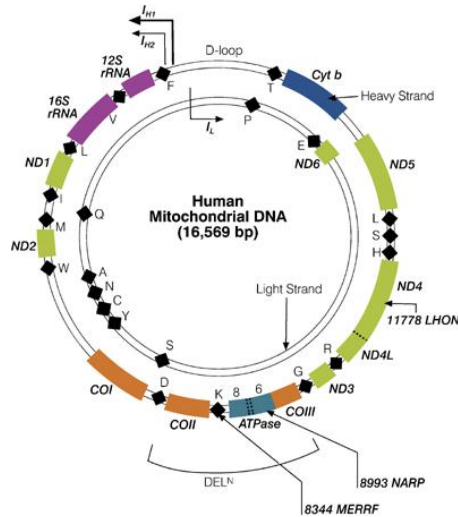
ESTUDO DA CADEIA RESPIRATÓRIA MITOCONDRIAL



Linfócitos: normal

Músculo: défices dos complexos I, IV e V

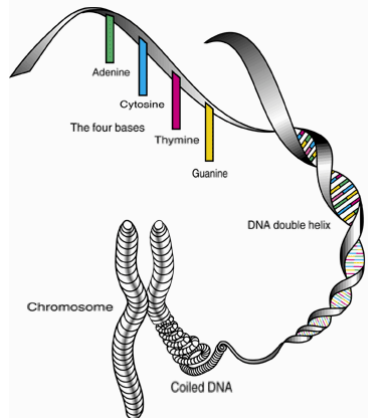
ESTUDO DNA MITOCONDRIAL



- Rastreo genético: Negativo

- Rastreo de deleções:
  - músculo – detetadas múltiplas deleções
  - sangue - negativo

ESTUDO DNA NUCLEAR



Mutação heterozigótica da *POLG*  
c.3708G>T (p.G1236H)

Furosemida 40mg 3id

Metolazona 5mg id

Digoxina 0.125mg 3/7

Bisoprolol 1.25mg 2id

KCl 600mg 2id

Omeprazol 20mg id

Alopurinol 100mg id

VNI por BiPAP

Aguarda Transplante Cardíaco