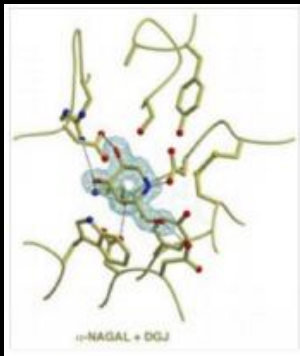


Hospital Pediátrico Carmona da Mota – CHUC-EPE



XII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo



CASO CLÍNICO

29 de Setembro a 1 de Outubro de 2014

Sofia Pires

Caso clínico

- Tiago, DN 2/4/2007
- **Antecedentes familiares:**
 - Pais jovens não consanguíneos
 - Mãe com sarcoidose e hipotireoidismo
- **Antecedentes pessoais:**
 - Fruto de G1/P1, Gravidez vigiada em médico particular e sem intercorrências
 - Cesariana às 40SG por RCT alterado
 - PN=2310g (<P5), IA 5/8/8 com necessidade de reanimação com TET
 - Extubado ao 6º minuto
 - SDR
 - Hipotonia
 - Choro fraco

Caso clínico

- Internado na UCIN:
 - Insuf. respiratória » ventilação NI até D38
 - Insuf. cardíaca (CIV e PCA) » furosemida > D10
 - Sépsis a *Staphilococos hominis* » 7 dias de vancomicina
 - Hiponatremia (121 mmol/L) e hipocaliemia necessitando suplementos
 - Episódio convulsivo » fenobarbital D14-D30
 - Alimentação por SNG



(D46) Serviço de Medicina – H.P.C

Caso clínico

- **Exame físico:**
- **2M – P=2490g(<P5); C=50 cm (<P5); PC=34 cm (<P5)**
 - Hipotonia generalizada, sem atrofia muscular ou fasciculações; Hiporeflexia
 - Fontanelas grandes
 - Dismorfismos faciais
 - Edemas palpebrais
 - Fronte alta
 - Macroglossia
 - Pés botos
 - Sem hepatomegalia

Caso clínico

Caso clínico

▪ Hipóteses diagnósticas

Hipotonia major
Dismorfismo cranio-facial
(fontanelas largas)
Cardiopatía congénita
Convulsão
Pé boto

Doença Neuromuscular

Cromossomopatia

DHM??

Doença peroxissomas

Síndrome de Zellweger

Adrenoleucodistrofia neonatal

Caso clínico

▪ Investigação

▪ Estudo analítico:

- Hemograma, glicemia, AST, ALT, FA, GGT, Bilirrubinas, CK, lactato N
- Ionograma : ↓ Na e K com normalização após suplementação
- Gasimetria N

▪ Estudo LCR: sem relevância

▪ Ecocardiograma:

- CIV subaórtica e PCA

▪ Ecografia renal sem alterações

▪ Ecografias TF (D1, D10, D18)

- Ventriculos laterais assimétricos e colpocefálico

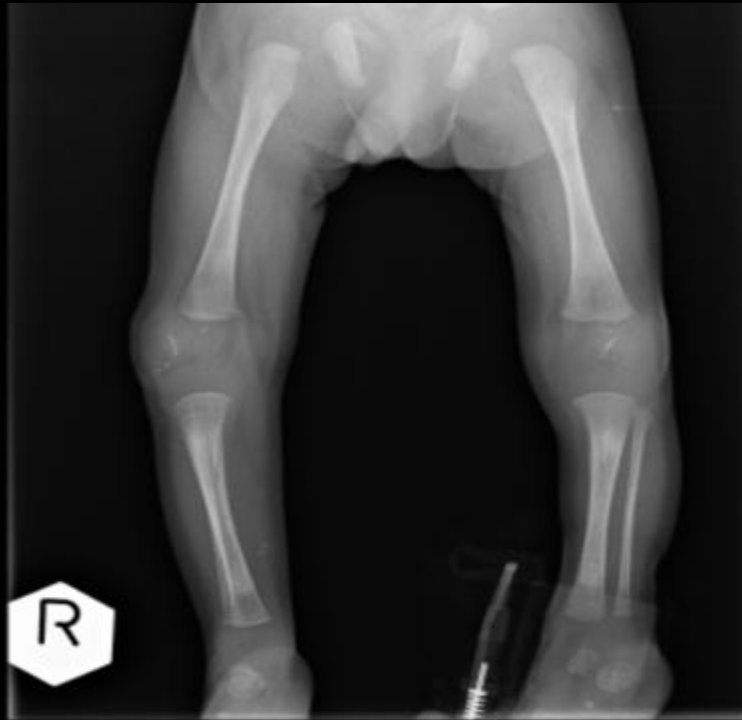
▪ RMN-CE (D21)

- Circunvoluções pouco profundas a nível frontal
- Discreta polimicrogiria a nível da parte mais superior e profunda das cisuras sílvicas
- Redução da substância branca cerebral
- Ventriculos laterais de dimensões superiores ao esperado

Caso clínico

Investigação

- RX crânio
- RX joelhos
 - Calcificações Epifisárias



Caso clínico

■ Investigação

- **Quantificação dos ácidos gordos de cadeia muito longa no plasma :** ↑ ↑ ↑
- **Quantificação dos plasmalogénios eritrocitários:** ↓ ↓ ↓
- **Actividade enzimática da DHAPAT (dihidroxiacetonafosfato aciltransferase) em fibroblastos da pele :** ↓ ↓ ↓
- **Estudo molecular** (Univerdade de Amsterdam) » grande inserção em homozigotia c.1601_1602ins435dupAGATTTGACAAGCTG (aproximadamente 450 pares de bases na posição c.1601_1602, incluindo uma duplicação de 15 pares de bases) compatível com Síndrome de Zellweger

Síndrome de
Zellweger

Caso clínico

■ Evolução:

- Durante o internamento no Serviço de Medicina
 - Necessidade de O2 suplementar
 - Tolerância da alimentação com LM/LA com SNG
 - Convulsões múltiplas sob terapêutica com fenobarbital
- † D71

Caso Clínico

Obrigado!