

Caso Clínico nº12

XII Curso Básico de Doenças
Hereditárias do Metabolismo

PATRÍCIA CARDOSO

HOSPITAL PEDIÁTRICO CARMONA DA MOTA – CHUC

1 DE OUTUBRO DE 2014

Identificação

- ▶ António
- ▶ DN: 25/08/2006 (8 Anos)

Anamnese

▶ 5,5M – SU do HPC:

- ▶ “Giba lombar” observada durante o banho
- ▶ “Ronqueira” persistente

Antecedentes:

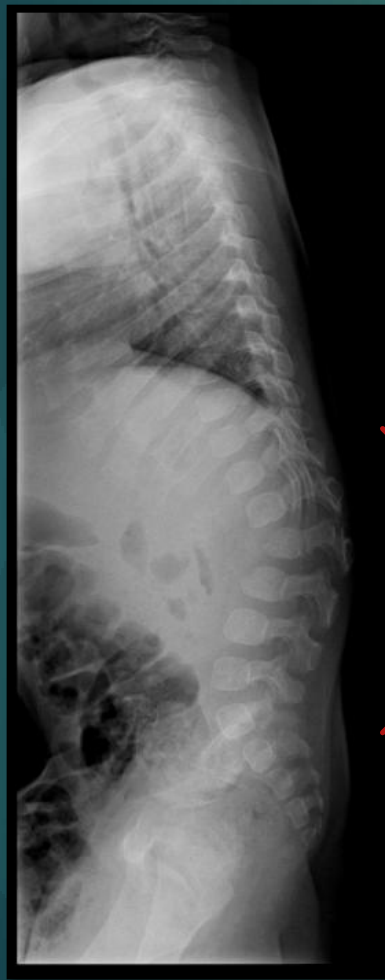
- ▶ Pessoais:
 - ▶ Gesta I Para I sem intercorrências.
 - ▶ 2,5M – Cons. Cirurgia por hérnias inguinais volumosas
- ▶ Familiares: Sem consanguinidade parental; irrelevantes

Ao EO:

- ▶ Olhos grandes
- ▶ Deformidade esquelética com giba lombar
- ▶ Abdómen: baço e fígado palpáveis + hérnias inguinais volumosas

ECD

- ▶ Radiografia coluna – cifoescoliose:



Hipóteses de diagnóstico

?

Doença de acumulação lisossômica?
Cromossomopatia?
Displasia óssea congénita?

ECD - Diagnóstico

- ▶ Estudo das enzimas lisossômicas em urina de 24 horas e sangue:
 - ▶ **Arilsulfatase B** (leucócitos; nmol/h/mg proteína) = **6,3** ↓ (N 133-308)
 - ▶ **Doseamento de GAGs** (urina; mg/mmol creatinina) = **303** ↑ (N 11-35)
 - ▶ Eletroforese GAGs - anormal (bandas intensas de sulfato de dermatan)
- ▶ **Diagnóstico genético (9/2007):**
 - ▶ [ARSB] c.1533_1555del; (exão 8) heterozigotia (descrita)
 - ▶ [ARSB] c.1336G>A; p.G446S heterozigotia (mut. de novo)

Mutação em heterozigotia composta – confirmado pela análise dos pais



**Mucopolissacaridose
tipo VI**

Tratamento

- ▶ Tratamento de substituição enzimática (fase 4 ensaio clínico) a partir dos 13M
 - ▶ ASB (galsulfase) 1-2 mg/kg, iv, semanal em regime H. Dia

13M

20M

Evolução

	13/02/07	20/11/09	6/05/10	4/05/11	18/04/12	16/05/13
Arilsulfatase B (133-308 nmol/h/mg proteína)	6,3	0	0	20,4		
Doseamento de GAGs (6-16 mg/mmol creatinina)	303	34	29	21	18	18

Evolução

▶ **Cirurgia**

- ▶ Correção das hérnias inguinoescrotais (13M)

▶ **Ortopedia**

- ▶ Cifoesciose congénita – colete gessado intermitente / Boston

▶ **ORL**

- ▶ SAOS – adenoamigdalectomia e miringotomia (4A)

▶ **Neurologia**

- ▶ EMG punhos (7A) – atingimento sensitivo-motor de gravidade moderada, bilateral

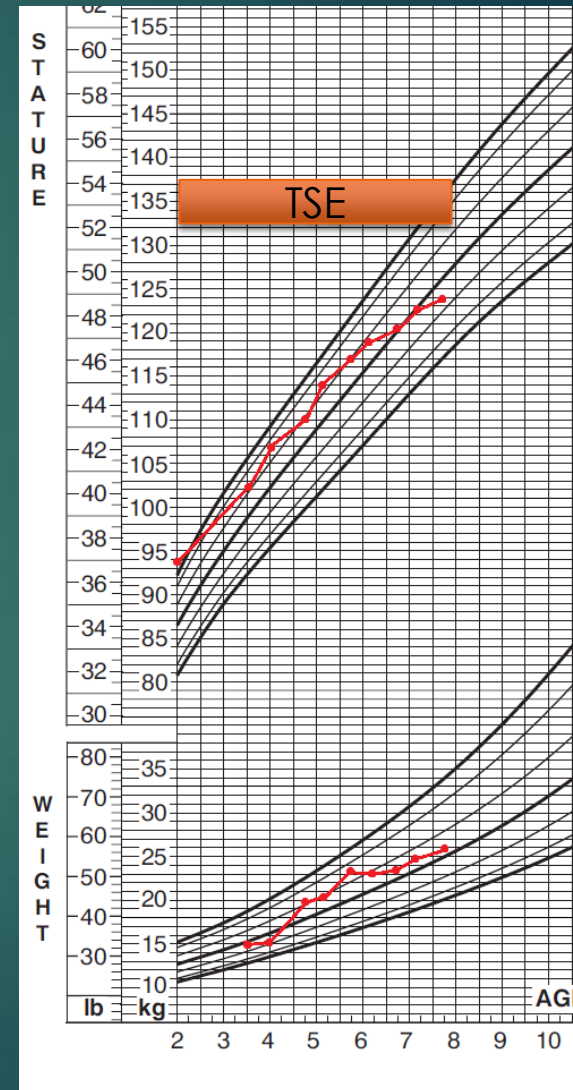
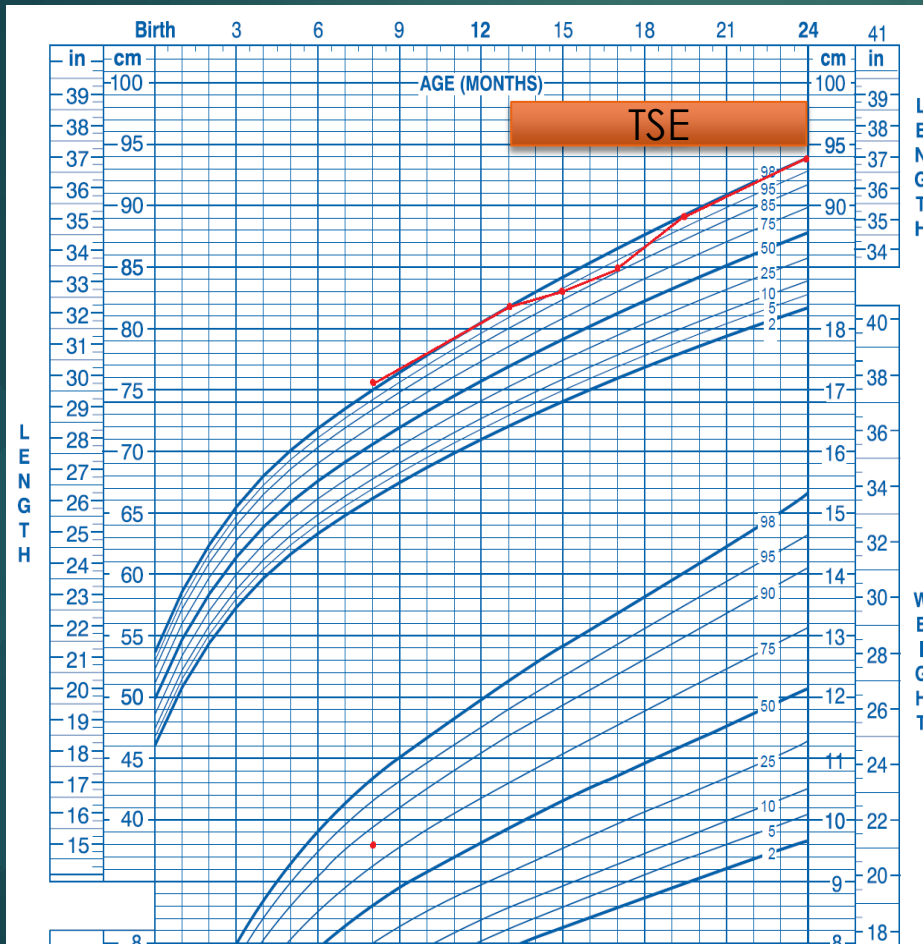
▶ **Cardiologia**

- ▶ Exame cardiovascular normal (apenas v. mitral espessada com IM muito ligeira)

▶ **Oftalmologia**

- ▶ Ligeira opacidade estromal da córnea bilateral

Evolução



Evolução

▶ Escala de Desenvolvimento de Ruth Griffiths (IC 62M)

	Quociente de Desenvolvimento	Avaliação Qualitativa	Idade Mental
Desenvolvimento Global	87	Médio Baixo	54 meses
Escala Locomoção	77	Borderline	48 meses
Escala Pessoal – Social	87	Médio Baixo	54 meses
Escala Audição e Linguagem	94	Médio	58 meses
Escala Coordenação Olho-mão	97	Médio	60 meses
Escala Realização	97	Médio	60 meses
Escala Raciocínio Prático	74	Borderline	46 meses

→ Apoio pedagógico personalizado

Evolução

5m



23m



7A



Evolução

5M



23M

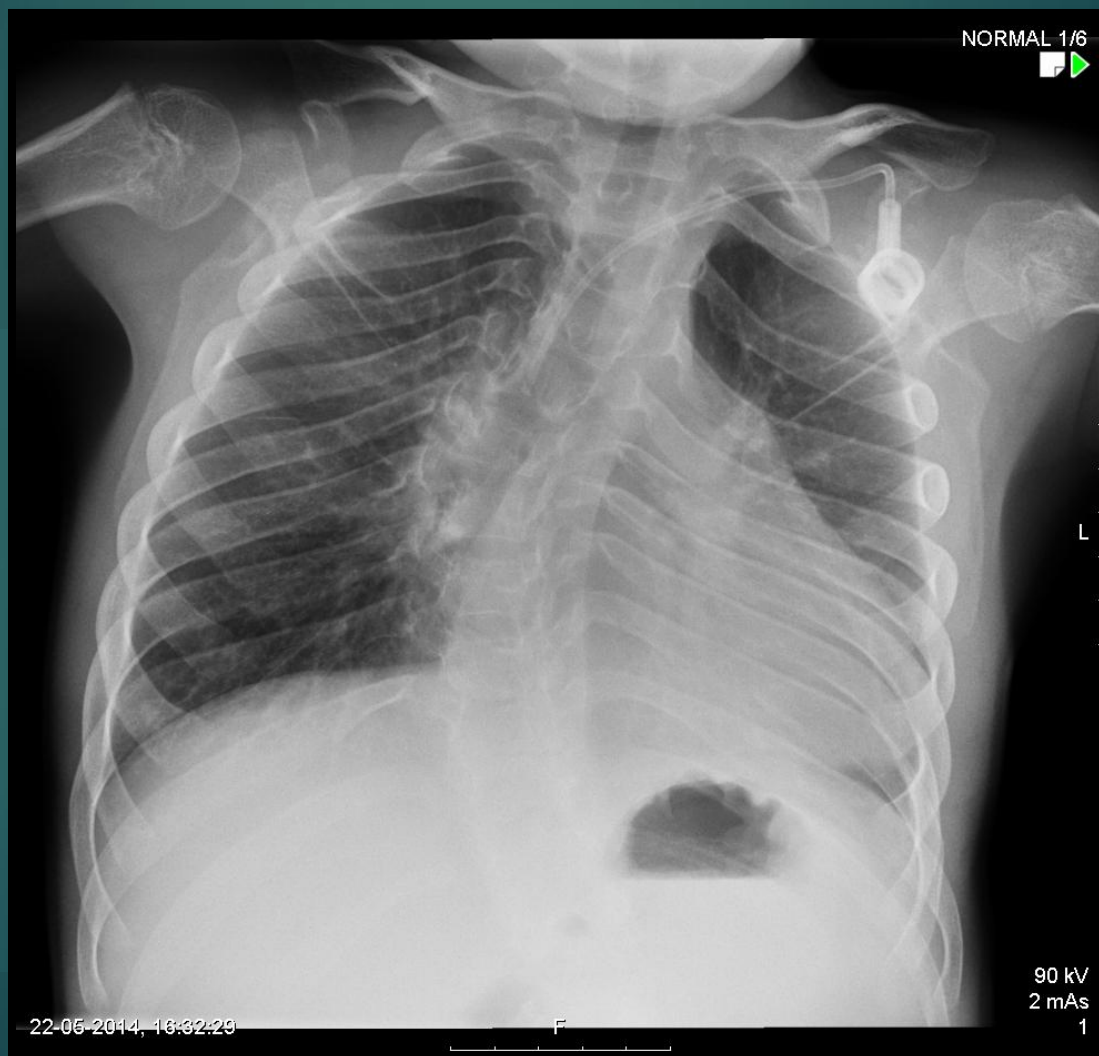


7A



Evolução

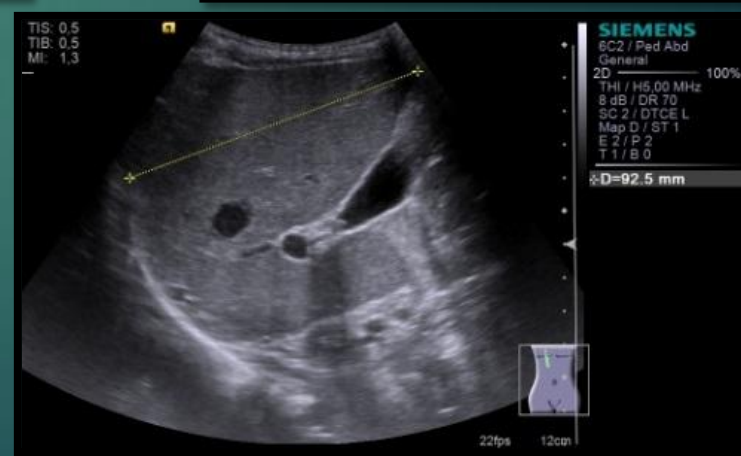
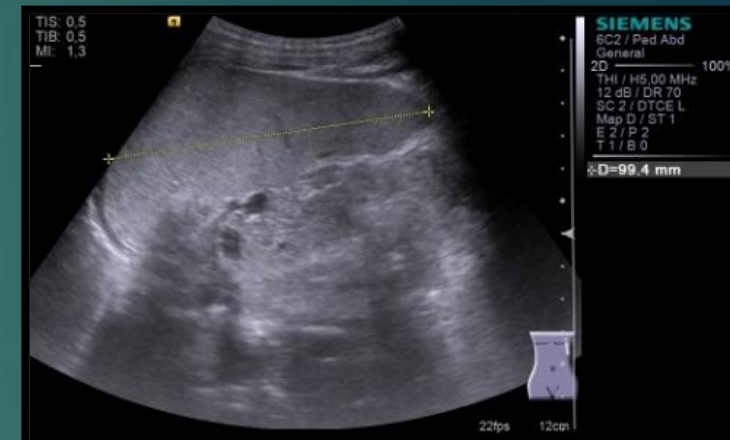
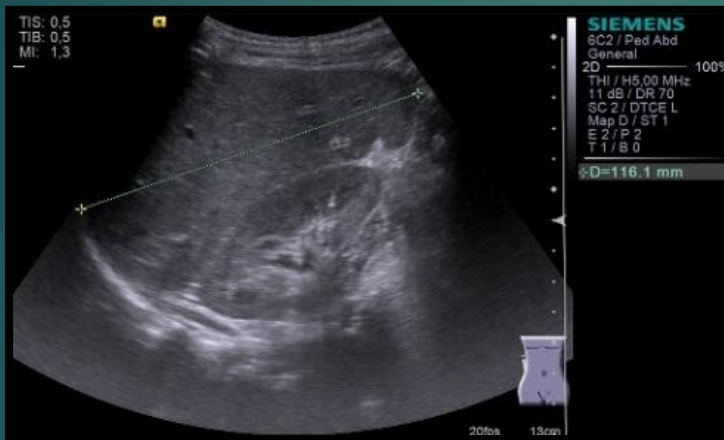
▶ 7A



Evolução

▶ 8A

- ▶ Ecografia abdominal: Fígado ↑ (11,7cm LMA, 9,3cm linha mamilar e 6,5cm linha média); Baço (9,9 cm)



Evolução

▶ 24M

Evolução

▶ 8A