

CASO CLÍNICO Nº 15

XII CURSO DE DOENÇAS HEREDITÁRIAS DO METABOLISMO

1 de Outubro de 2014

Identificação

- Nascimento em 2010
- Sexo feminino
- Caucasiana

Antecedentes Pessoais

□ Pré e perinatais

- Gesta I, vigiada sem intercorrências
- Para I, às 41 sem., cesariana, Apgar 9/10
- Somatometria ao nascimento:
 - Peso 4220 g (0,85 sds)
 - Comprimento 52,5 cm (0,3 sds)
 - PC 37 cm (0,7 sds)
- Rastreio auditivo universal (OEA) normal
- Rastreio de doenças metabólicas (D7 vida) normal
- Boa adaptação ao LM, sem dificuldades alimentares, perda ponderal <10%, sem icterícia

Antecedentes Pessoais

□ Pré e perinatais

- Sopro cardíaco II/VI

D6 vida → Cardiologia

- PCA pequena
- Insuficiência mitral minor
 - Alta aos 15 meses

- Sem outras intercorrências no período neonatal

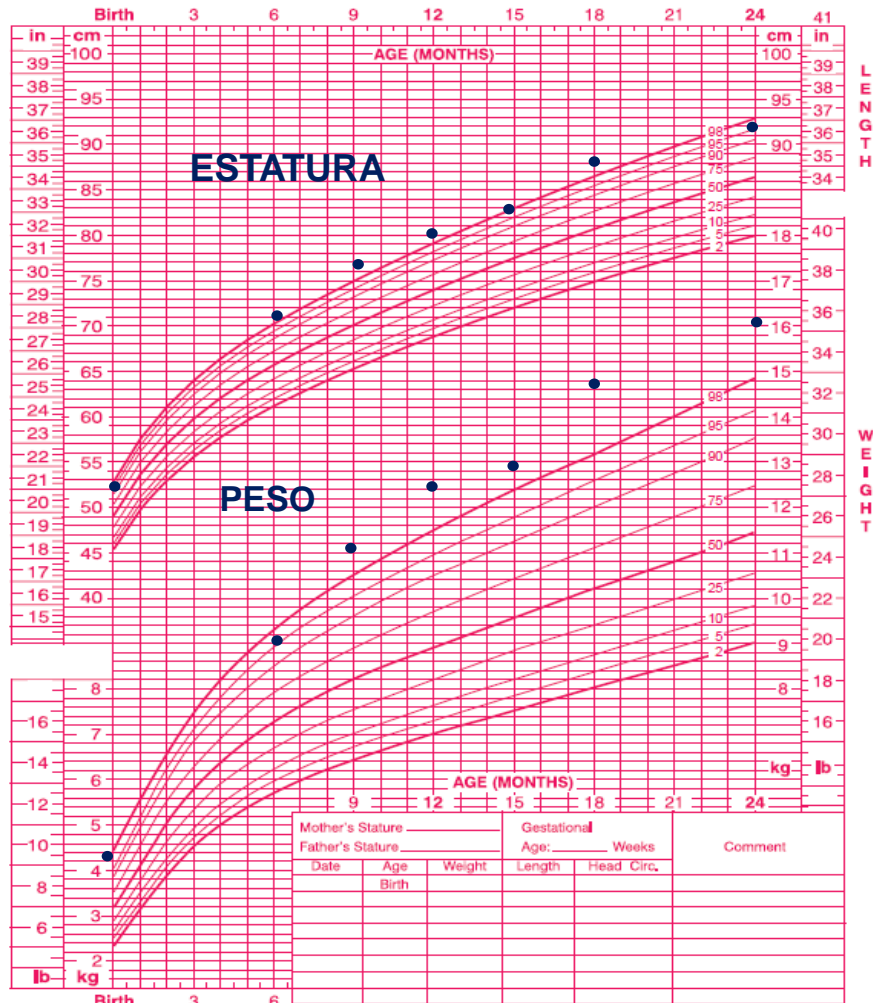
Antecedentes Pessoais

Birth to 24 months: Girls

Length-for-age and Weight-for-age percentiles

NAME _____

RECORD # _____



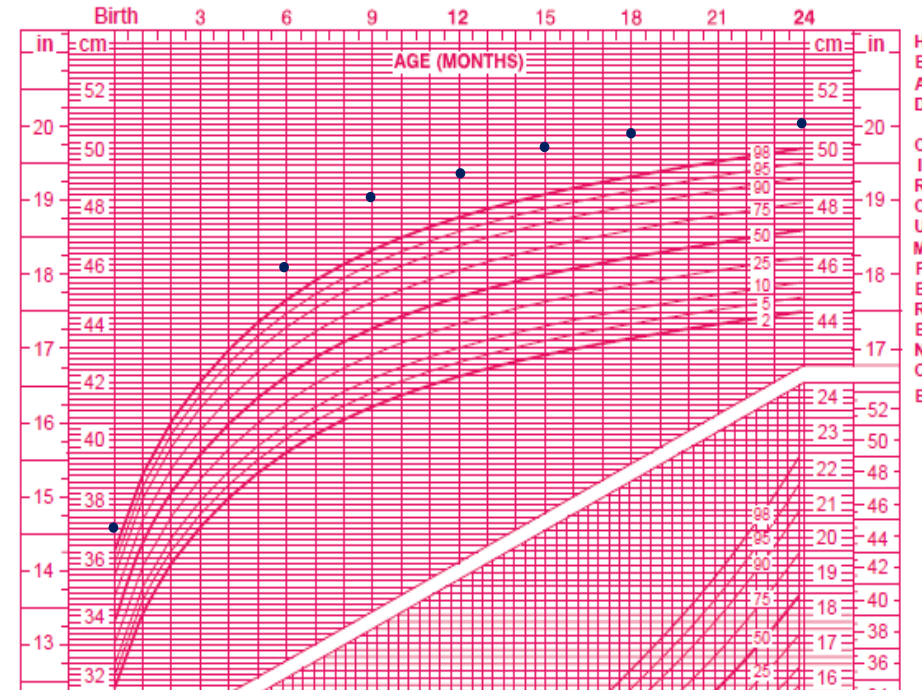
PERÍMETRO CEFÁLICO

Birth to 24 months: Girls

Head circumference-for-age and Weight-for-length percentiles

NAME _____

RECORD # _____



Antecedentes Pessoais

□ Alimentação

- Leite materno exclusivo até 1M, fórmula adaptada até aos 12M, leite de vaca desde então
- Diversificação alimentar aos 4 M sem intercorrências (fruta aos 5M)
- Alimentação adequada à idade, sem restrições

□ Desenvolvimento Psicomotor

- Descrita como uma criança calma
- Sorriso social 2M, vocaliza 5M
- Sustenta cabeça 5M, sentar sem apoio aos 8-9M

Antecedentes Familiares

- Pais não consanguíneos
- Mãe 19A, menarca 13-14A, 160 cm, 9º ano escolaridade, saudável
- Pai 36A, 167 cm, 6ºano escolaridade, saudável
 - ▣ Estatura alvo-familiar 157 cm (P10-25)
- Sem história familiar de
 - ▣ Mortes súbitas/precoces, doenças genéticas
 - ▣ Doenças auto-imunes
 - ▣ Défice intelectual
- Tia paterna aborto espontâneo (39A)

□ **Motivo de internamento**

- Hipoglicémia

□ **História da doença atual**

■ **SU H Local:**

- Convulsão em contexto de GEA febril
- Hipoglicémia (38 mg/dL)
- Sem sintomas prévios sugestivos de hipoglicémia
- Refeições regulares (3-4h), 1 refeição/noite
- Sem introdução recente de novos alimentos
- Sem medicação habitual

9M

- 1º episódio de hipoglicémia sintomática em menina de 9 M
 - Macrossômica
 - Atraso de desenvolvimento psicomotor
 - Sem consanguinidade
- ✓ Vale a pena investigar?
✓ O que perguntar?
- Quando investigar?
 - Hipoglicémia persistente/sintomática
 - O que investigar?
 - Idade da criança
 - Carácter transitório/permanente
 - Relação com refeição/tempo de jejum
 - Relação com novo alimento, exercício físico, medicamento, infeção

(Investigar sempre que hipoglicemia sintomática e/ou recorrente)

Palidez, Sudorese, Palpitações, Náuseas
Cefaleias, Tremores, Convulsões, Coma

IMPORTANTE
➢ - Idade
➢ - Horário
➢ - Tóxicos/Medicamentos
➢ - Hepatomegália
➢ - Peso e Estatura

**Dx $\leq 2,8$ mmol/L
(50 mg/dl)**

INVESTIGAR

TRATAMENTO de URGÊNCIA

Sangue 10 ml

- - Glicemia #
- - Na K Cl
- - Lactato
- - Gasometria
- - Aminoácidos
- - Insulina
- - Cortisol
- - Glucagon
- - H. de Crescimento
- - ACTH
- - Ponto Redox
- - *Alcoolémia*

Urina*

**Açúcares de absorção rápida per os
Glicose a 10% ev ≥ 2 ml/Kg
Glucagon 10U/Kg ev/IM (100U=1ml=1mg)**

Corpos Cetônicos + Ácidos orgânicos
Aminoácidos

Não

Sim

Insulina

Açúcares Redutores

Normal/Baixa

Elevada

Não

Sim

Déf. B-oxid Ác Gordos
Déf. Síntese C Cetônicos
Déf. Neoglucogênese

Hipersulinismo

Acidúrias Orgânicas
Déf. Glucogenolise
Déf. Neoglucogênese
H Cetósica Idiopática
Déf. Cortisol
Déf. Hormona Crescimento

Galactosémia
Frutosémia

cetonémia

*Congelar urina da crise
"ACTH (2 ml tubo de hemograma)
Insulina, cortisol e glucagon (5 ml s/ preparação)

Clínica

Sint. adrenérgicos (> idade, 1º)

- Sudorese, palidez, taquicardia, tremores, fome, ansiedade, náuseas e vômitos

Sint. neuroglicopénicos

- Cefaleias, irritabilidade, confusão, ↓ acuidade visual, disartria, ataxia, descoordenação motora, parestesias, amnésia, convulsão, sonolência, coma...

História da doença atual

□ H. Local

- Hipoglicémias pré-prandiais, preferencialmente de madrugada (6h jejum máx)
 - Hipoglicémia (41 mg/dL)
 - Cetonémia 1,3 mmol/L (↑) (N<0,5)
 - Açúcares redutores (urina) negativos
 - Cortisol 0,4 ug/dL (↓) (N>5)



HP

História da doença atual

□ HPC - internamento

▣ Exame objetivo

- Bom contacto “simpática”
- FA normotensa (1cm)
- Sem dismorfismos, harmoniosa
- Mucosas coradas e hidratadas
- Tiróide não palpável
- AC sopro cardíaco II/IV, TA <P90
- AP normal
- Abdómen não distendido, sem organomegalias
- Genitais sem alterações
- Linha média sem alterações

Peso 11,730 kg	
Estatura 79 cm	>P98
PC 48,5 cm	

Em resumo

- Lactente macrossômica com episódios de hipoglicemia cetótica, sintomáticos, relacionados com o jejum de média duração
 - Hipoglicemia cetótica idiopática
 - Glicogenose hepática
 - Défice da cetólise
 -

Mas...

- Cortisolémia baixa em hipoglicemia

História da doença atual

□ HP - internamento

▣ Monitorização de glicémia capilar (48h)

- sem hipoglicémia

▣ Prova de jejum 12h

- Glicémia sérica 4,4 mmol/L (80 mg/dL)

- Hemograma
 - Ionograma
 - Função renal
 - Transaminases
 - Lactato 1.2 mmol/L
- } normais

- Gasometria: pH 7.34, PCO₂ 45 mmHg, HCO₃ 24 mmol/L, BE -1.3

História da doença atual

- **HP – internamento**
 - ▣ **Prova de jejum 12h**
 - glicémia -79mg/dl
 - Açúcares redutores (urina) negativos

 - Cortisol <1,0 ug/dL (↓)
 - ACTH <5,0 pg/mL (↓)
 - HC 0,7 ng/mL (N)
 - Insulina <2,0 mUI/L (N)

 - Ecografia transfontanelar normal

 - ▣ Alta com monitorização de glicémia
 - ▣ Refeições cada 3-4h

Evolução

- 11M
 - Glicémia 5,9 mmol/L (106 mg/dL)
 - Ficha lipídica sem alterações
 - T4L: 0,7 ng/dL (↓)
 - TSH: 7,72 mUI/L (↑ insuf em relação à T4)
 - Cortisol <1 ug/dL (↓)
 - IGF1: <25 ng/mL (↓), IGF-BP3: 1,3 ug/mL (N)
 - HbA1c 4,6% (N 4-5,6%)

- ▣ RM-CE normal (incluindo hipófise)

Tratamento:

- levotiroxina
- hidrocortisona

Em conclusão

- Macrossomia
- Hipoglicémia cetótica
- Hipocortisolismo central (cortisol e ACTH baixos)
- Hipotireoidismo central (tiroxina baixa e TSH insuf/ elevada)

- RMN-CE normal

Hipoglicémia cetótica por défice de cortisol

...? no contexto de panhipopituitarismo ?

... mas RMN normal e macrossomia

→ **Síndrome x** (em estudo)