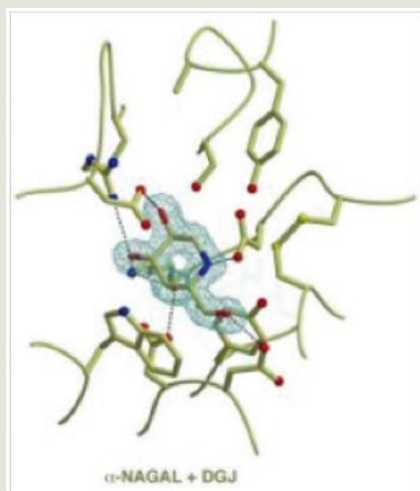


Caso clínico nº 16

Ana Luísa Carvalho

1 de Outubro de 2014



XII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo
Hospital Pediátrico Carmona da Mota – CHUC - EPE

Caso Clínico

Sexo masculino DN- 29/07/2014

G2P2

Gravidez vigiada, sem intercorrências

Parto 39S

Distócico – ventosa

IA 4/8 (reanimação com insuflador manual e O₂)

Peso 3690 g (P90)

Comprimento 50 cm (P50-75)

Perímetro cefálico 36,5 cm (P>90)

Sopro cardíaco grau II/IV



Caso Clínico

Antecedentes familiares

- Pais saudáveis, não consanguíneos
- Meia-irmã (materna), 9 anos, saudável
- Tia-avó materna falecida aos 9 M
- Tio-avô materno falecido aos 3 A



Caso Clínico



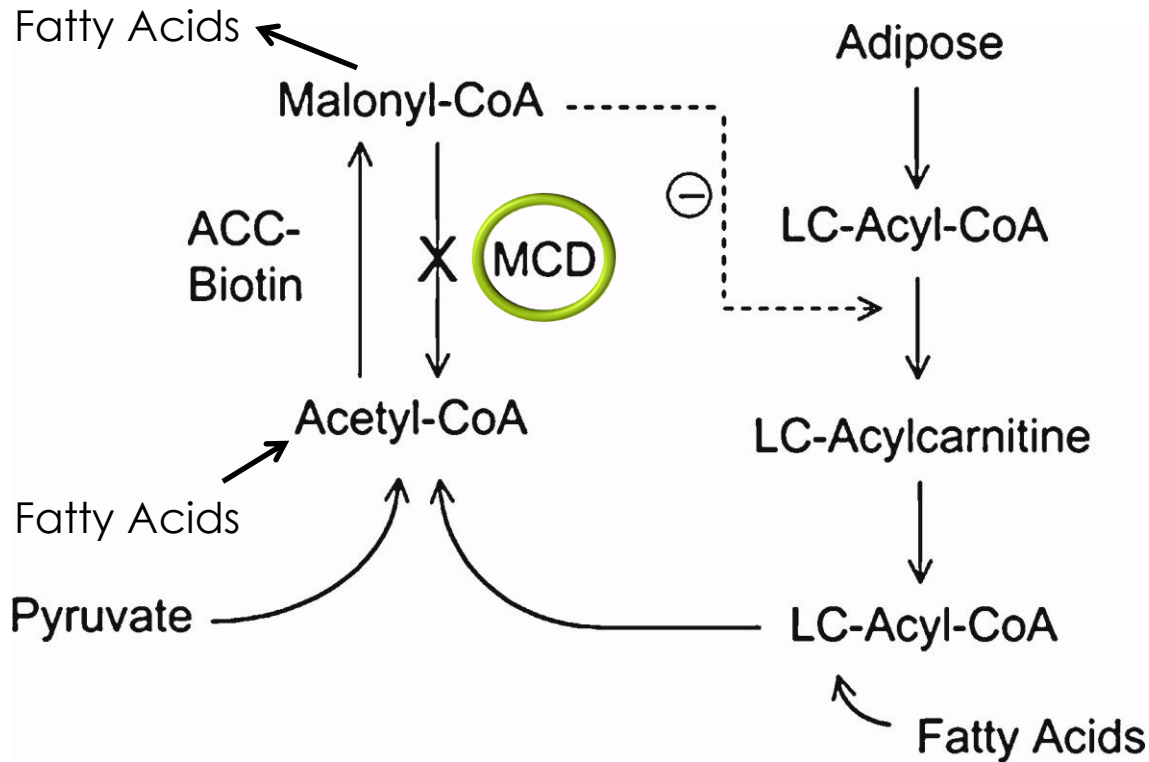
Rastreio Neonatal
Malonilcarnitina ↑



Acidúria
Malónica ?

Acidúria Malónica

- **Deficiência da malonil Co-A descarboxilase**
- Acumulação de ácido malónico



Inibição de várias vias metabólicas:

- ciclo de Krebs
- neoglicogénese
- oxidação de ácidos gordos de cadeia longa

- Muito rara (~ 30-40 casos publicados; 2.º em Portugal)

Acidúria Malónica

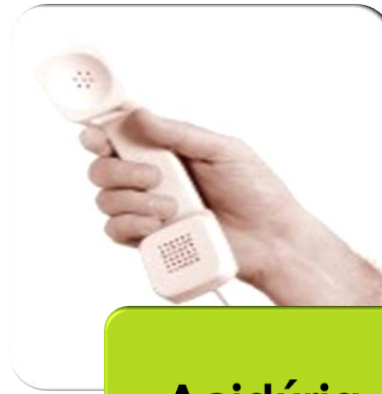
Apresentação clínica variável

- Semelhanças com **défices da oxidação ácidos gordos de cadeia longa**
- Atraso de desenvolvimento psico-motor
- Microcefalia
- Hipotonia
- Convulsões
- Acidose metabólica
- Hipoglicémia
- Cardiomiopatia
- Displasia renal
- Anomalias estruturais cerebrais
- **Variabilidade inter e intra-familiar**

Caso Clínico



Rastreio Neonatal
Malonilcarnitina ↑



**Acidúria
Malónica?**



Referenciação
a um centro de
tratamento

Caso Clínico

D9 de vida

HP

| | |
|---|--|
| Hemograma, gasometria, amónia, lactato, ionograma, transaminases, sumária urina | Normais |
| Ácidos orgânicos na urina | Malónico ↑ Metilmalónico ↑ |
| Acilcarnitinas (sangue em cartão) | Carnitina livre 14,20 (N) Malonilcarnitina 0,60 (↑) |

Ecocardiograma

Aspeto globalmente hipertrofiado do VE, com SIV normal

CIA restritiva

Caso Clínico

Tratamento – Acidúria Malónica

| | |
|---------------------|---|
| Proteínas | ↓ |
| Hidratos de carbono | ↑ |
| TG cadeia média | ↑ |
| TG cadeia longa | ↓ |
| Carnitina | |



Acidúria Malónica

Tratamento precoce

Dieta

Cardiomiopatia: AINE'S, β -bloqueante

Redução da excreção urinária de ácidos malónico e metilmalónico
e dos valores de malonilcarnitina

Maior adesão ao tratamento e redução/prevenção das crises
Controlo das manifestações clínicas

D13 de vida

Internamento por infecção respiratória

1M de vida

Peso 4360 g (P15-50)

Comprimento 53,5 cm (P50)

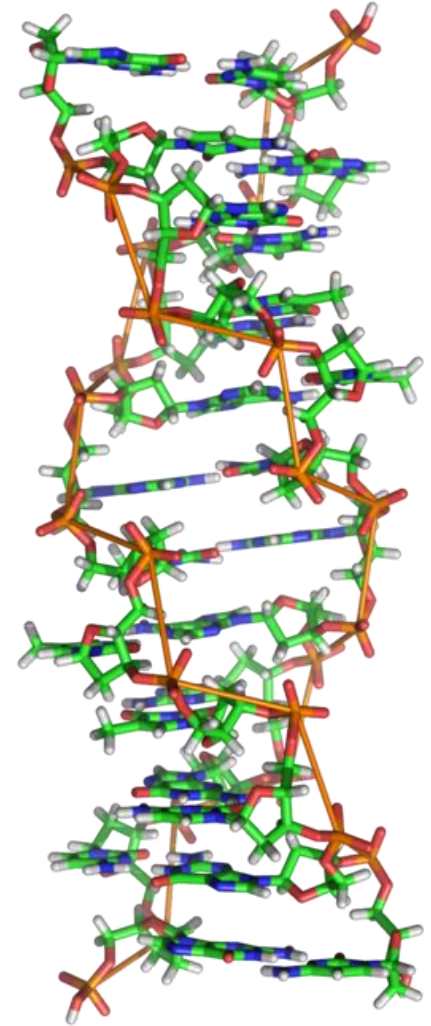
Sem crises, sem acidose

**Tratamento: dieta
Vigilância cardíaca**

Acidúria Malónica

Diagnóstico Molecular

- Gene *MLYCD* (cromossoma 16q23.3)
- Hereditariedade autossômica recessiva



Bibliografia

- Baertling F, Mayatepek E, *et al* (2014) Malonic aciduria: long term follow-up of new patients detected by newborn screening. *Eur J Pediatr* [Epub ahead of print].
- Celato A, Mitola C, *et al* (2013) A new case of malonic aciduria with a presymptomatic diagnosis and early treatment. *Brain Dev* 35:675-680.
- Footitt EJ, Stafford J, *et al* (2010) Use of a long-chain triglyceride-restricted/medium-chain triglyceride-supplemented diet in a case of malonyl-CoA decarboxylase deficiency with cardiomyopathy. *J Inherit Metab Dis* 33:S253-S256.
- Prada CE, Jefferies JL, *et al* (2012) Malonyl coenzyme a decarboxylase deficiency: early dietary restriction and time course of cardiomyopathy. *Pediatrics* 130:e456-e460.
- Salomons GS, Jakobs C, *et al* (2007) Clinical, enzymatic and molecular characterization of nine new patients with malonyl-coenzyme a decarboxylase deficiency. *J Inherit Metab Dis* 30:23-28.

Obrigada pela atenção