

XII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Hospital Pediátrico Carmona da Mota - CHUC-EPE

Caso Clínico nº17

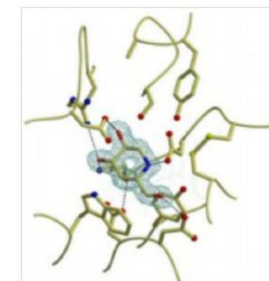
29 DE SETEMBRO A 1 DE OUTUBRO DE 2014

Inês Romão Luz



**Doenças Hereditárias
do Metabolismo**

XII Curso Básico



IDENTIFICAÇÃO

- ♂
- 2 anos e 7 meses (DN- 23/11/2002)

MOTIVO DA CONSULTA

→ **Suspeita de doença hereditária do metabolismo**

Enviado da consulta de Genética

ANTECEDENTES

PESSOAIS

- IV Gesta, vigiada?, sem intercorrências
- Parto às 40s, eutócico, Venezuela
- Circular cervical → Reanimação
- Peso 3700g(p75), Comprimento 52cm (p75-85)

- A viver em Portugal desde os 2 anos
- ADPM “ desde sempre”

FAMILIARES

- Mãe: 42 anos, saudável, 11ºano
- Pai: 33 anos, saudável
- Irmãos saudáveis
- Sem consanguinidade

CONSULTA DE CARDIOLOGIA

C. CARDIOLOGIA

PCA, IM, HTP, derrame pericárdico → correção cirúrgica do PCA

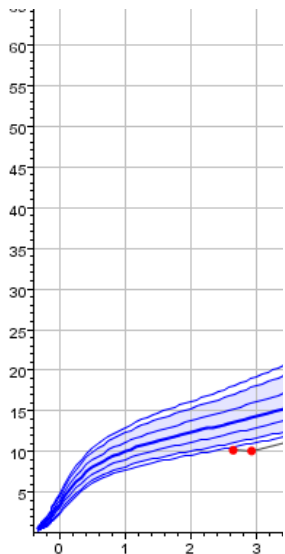
- Hipertrofia biventricular
- Derrame pericárdico
- → Furosemida e Espironolactona

CONSULTA DE GENÉTICA

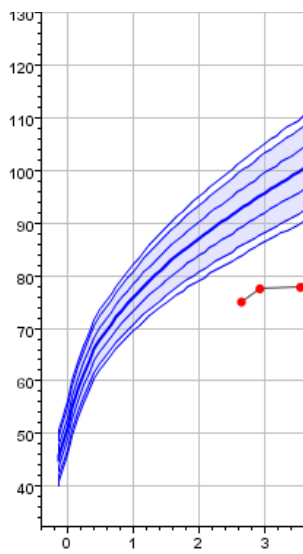
Síndrome dismórfica com:

➤ Baixa Estatura + Cardiopatia Congénita + ADPM

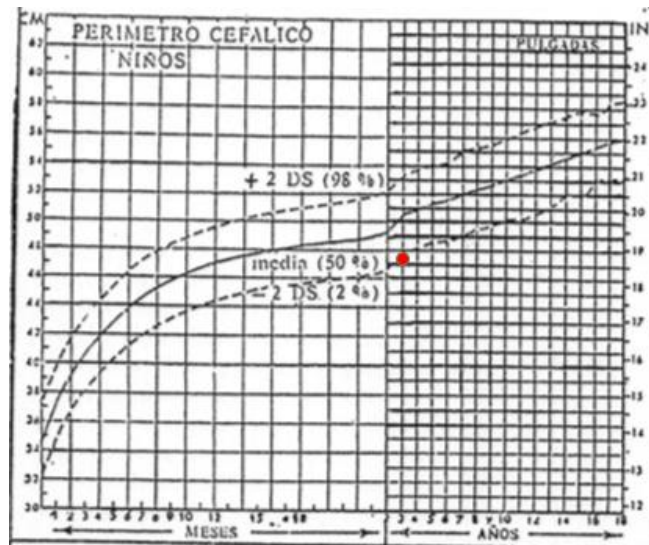
PESO



ESTATURA



PERÍMETRO CEFÁLICO



CONSULTA DE GENÉTICA

➤ ECDs:

- Cariótipo: 47, XXY → **Síndrome de Klinefelter**
- Radiografias esqueleto: IO << IC, platispondilia, mal alinhamento das vértebras da coluna lombo-sagrada, zonas de hipotransparência do crânio
- TC-CE: atrofia cortical, áreas de descontinuidade óssea do crânio

Microorquidismo
Ginecomastia
> Estatura (adultos)
QI variável



CONSULTA DE METABÓLICAS

EO

Fácies grosseiro, Narinas afastadas

Hirsutismo/ Cabelo grosso

Giba lombar

AC: hipofonese, sem sopros / AP: N

**Abdómen proeminente, fígado e baço
não palpáveis**

Sem hérnias / Testículos nos canais

ROTs vivos



Diagnóstico???

Só S. Klinefelter?

Outra cromossomopatia?

Doença de armazenamento lisossómico?

Doença da glicosilação das proteínas?

Outra DHM?

**Exames
complementares???**

INVESTIGAÇÃO I

GAG e Oligossacáridos U **Normais**

Enzimas lisossomais leuc. **Normais**

Hb 8,9g/dL, VGM 91,4fL, HGM 29,4pg

Ácido fólico e vitB12 **Normais**

FA 51U/L **Diminuída**

CK 593U/L **Aumentada**

AA plasma e urina

CDT

AO urina

AGCML plasma

Sondas subteloméricas

NORMAIS

INVESTIGAÇÃO II

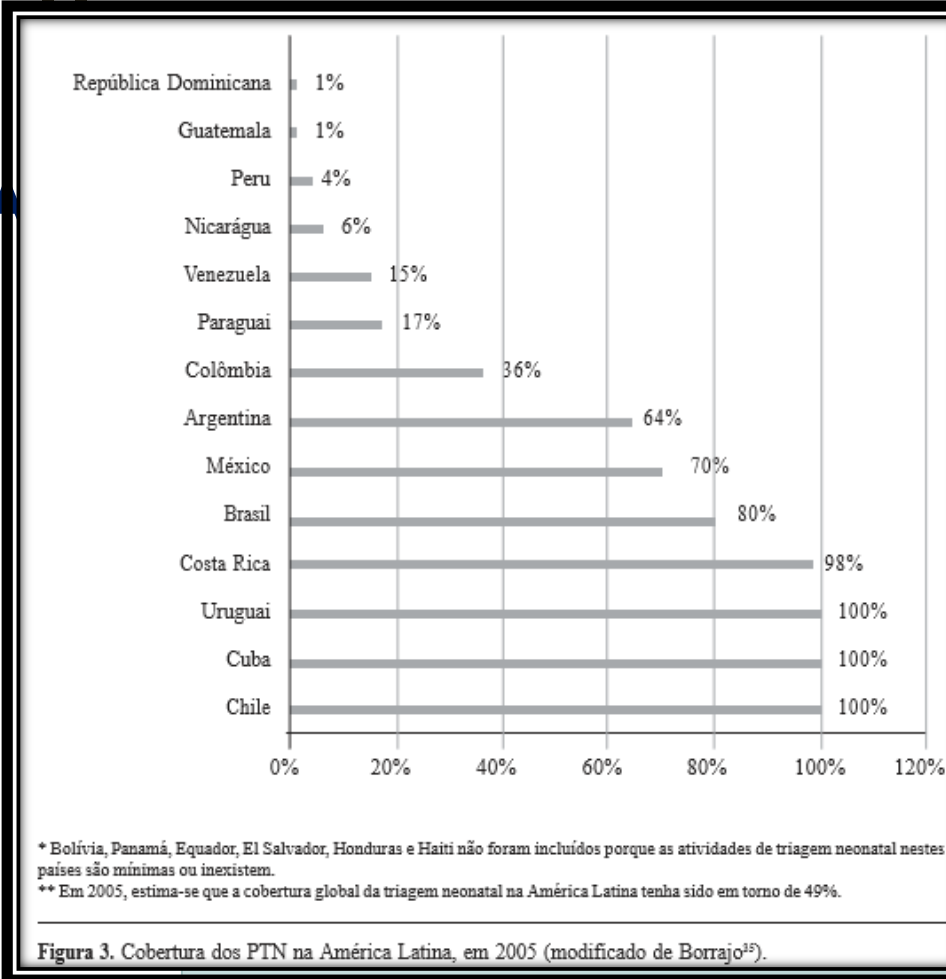
Triagem neonatal - o desafio de uma cobertura universal e efetiva

Judy Botler¹
Luiz Antônio Bastos Camacho¹
Marly Marques da Cruz¹
Pâmela George¹

Nascido na **VENEZUELA**
(mãe com sotaque)



[HTTP://WWW.DIAGNOSTICOPRECOCE.ORG/](http://www.diagnosticoprecoce.org/)



U/mL (0.3 - 5.0)
(5 - 12.5)
(80 - 190)

MO
O

CONSULTA DE ENDOCRINOLOGIA

EO

Peso <p3, Estatura <p3, FA 1,5x1,5cm, Palidez Cutânea, Macroglossia,

Hepatomegália 5cm

Iniciou levotiroxina 25→50µg

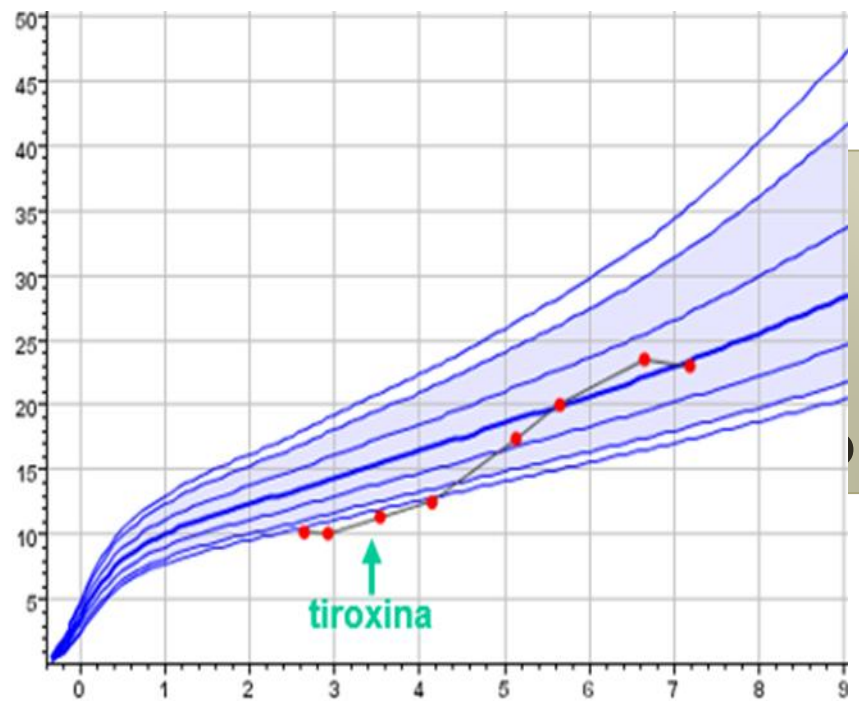
Ecografia tiróide: morfologia N, contornos regulares, textura difusamente heterogénea

Lobo direito 0,4x0,8x1,74cm, Lobo esquerdo 0,25x0,8x1,34cm

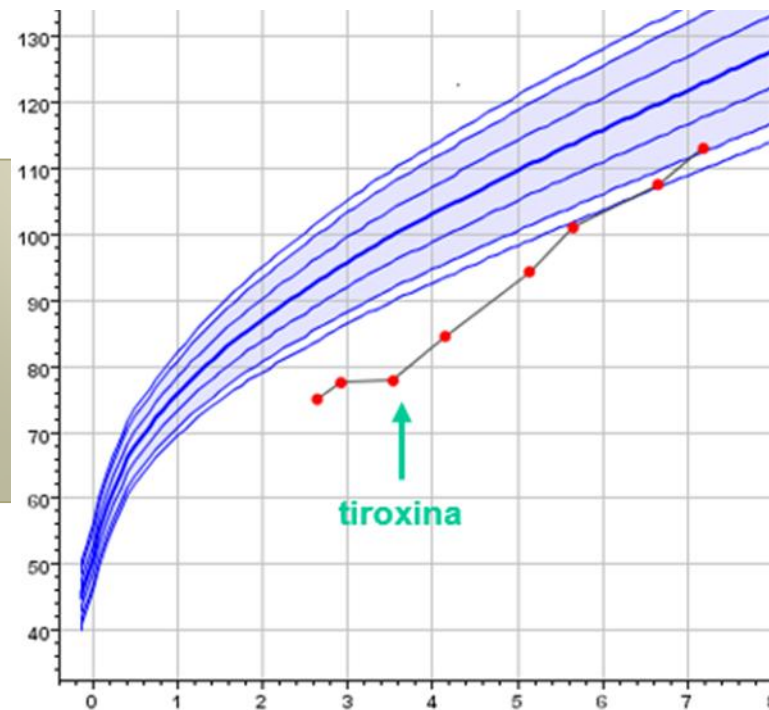
Aumentou para 75µg

EVOLUÇÃO

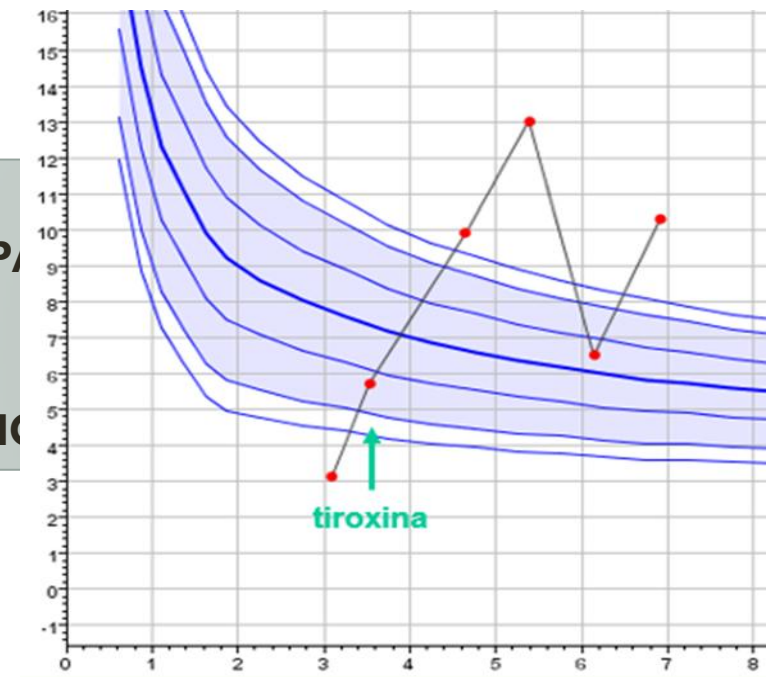
PESO



ESTATURA



VELOCIDADE DE CRESCIMENTO



ÚLTIMA AVALIAÇÃO (03/2014)

11 ANOS

Peso no p50 e Est

5ºano

Apoio do Ensino Especial

Terapias

**Prioritário:
excluir das tratáveis!**

- ENDOCRINOLOGIA
- C. NEFROLOGIA (Nefrocalcinose)
- C. CARDIOLOGIA
- C. ESTOMATOLOGIA
- C. DESENVOLVIMENTO (Aveiro)

OBRIGADA!!