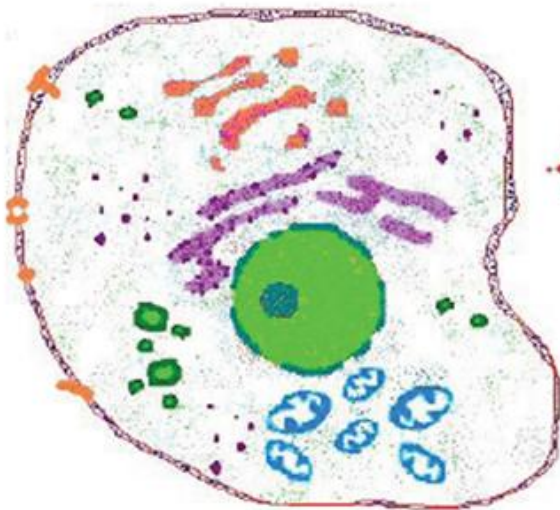


# XIV CURSO BÁSICO DOENÇAS HEREDITÁRIAS METABOLISMO

Centro de Referência de DHM-CHUC, MetabERN



CASO CLÍNICO Nº 15

Coimbra, 11,12 e 13 de Dezembro de 2017

Andreia Nogueira

# IDENTIFICAÇÃO

- - Madalena
- - DN: 12.05.2017, 5 meses
- - Caucasiana
  
- MI – “Encefalopatia”

# ANTECEDENTES

## Familiares:

- Primeira e única filha de um casal (mãe, 25 A; pai, 38 A)
  - - Sem consanguinidade
  - - Mãe com depressão, medicada
  - - Avô paterno – “tumor benigno do SNC”
  - - Primos paternos 1º grau, gêmeos, de 8 A (um - deficiência congênita em membro inferior ?)

# ANTECEDENTES

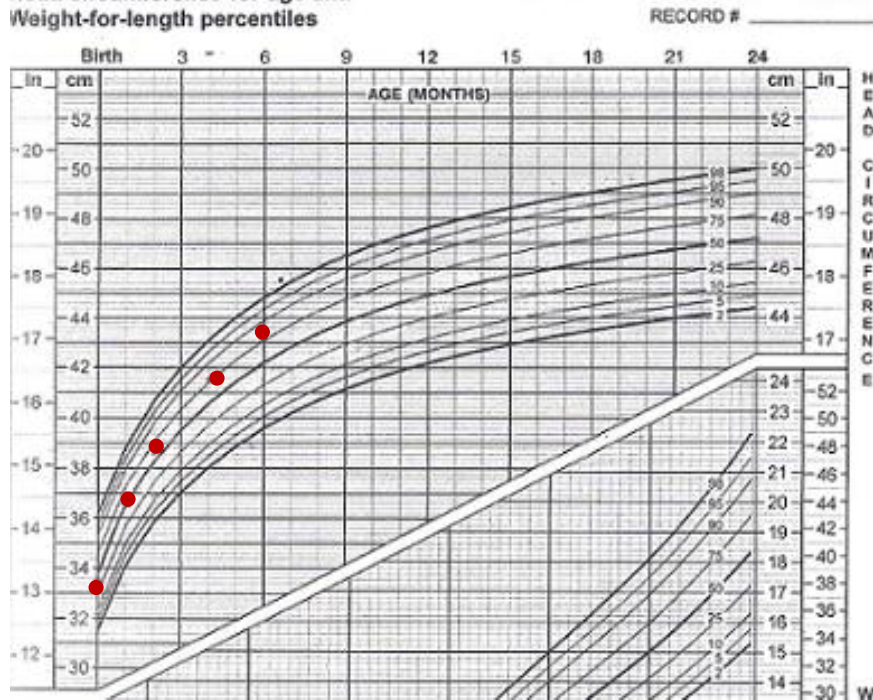
- **Pessoais:**

- -GI/PI, gravidez gemelar até às 8S;
- -Ecografias e serologias pré-natais-N;
- -Parto às 39s+4d, cesariana (não progressão trabalho parto), IA 9/10/10.
- -Nascimento: P- 2710g (P15-50), Comp. 45cm (P3), PC 33.5cm (P15-50).
- -Rastreio NN – negativo
  
- -LM até ao 1ºM, misto durante o 2ºM e desde então com LA.
- -Diversificação alimentar 6 M, no internamento.
  
- -Vómitos frequentes durante o choro; excluída EHP às 3S de vida (melhoria com medidas AR)
- -Episódios frequentes de engasgamento
- -Infantário aos 4 meses

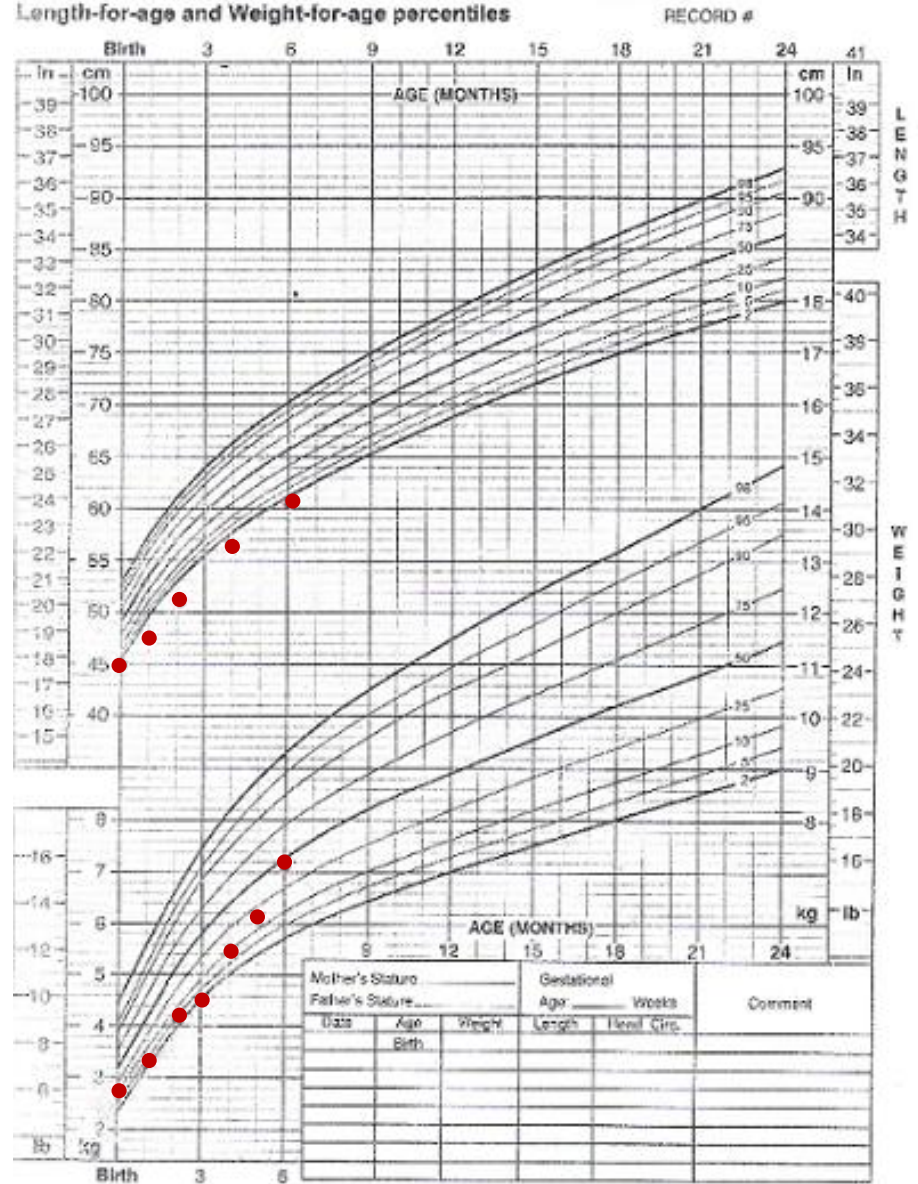
# ANTECEDENTES

→ Crescimento

Birth to 24 months: Girls  
Head circumference-for-age and  
Weight-for-length percentiles

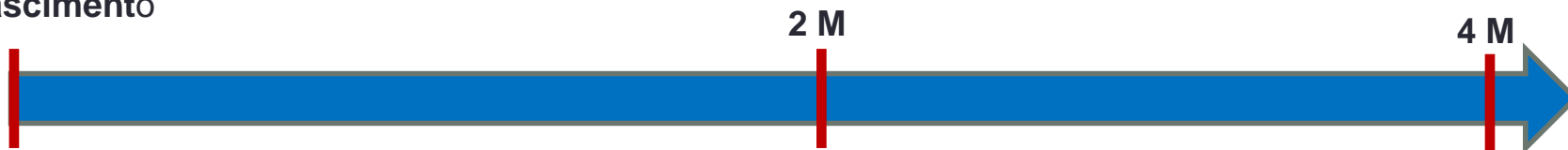


Birth to 24 months: Girls  
Length-for-age and Weight-for-age percentiles



# ANTECEDENTES

Nascimento



- Irritabilidade e “*choro gritado*” (“cólicas”);
- ”Intolerância aos ruídos”, sem sobressalto;
- Movimentos de extensão e abertura simétrica dos MS (poucos segundos), durante o sono;
- Decúbito dorsal, com movimentos pobres, mãos sempre fechadas
- Episódios de vômito e engasgamentos frequentes

- Controlo cefálico pobre;
- Interacção pobre com objetos, “*levava as mãos aos bonecos*”

# ANTECEDENTES

- [Vídeo1](#)

# HISTÓRIA DOENÇA ATUAL

4 M



**Entrada infantário (27.09.2017):**  
“muito parada, pouco interesse pelo meio envolvente, difícil de acalmar”

**SU H. Local (09.10.2017):**  
**MC-** marcada irritabilidade com história de agravamento progressivo; choro constante (“cólicas”)



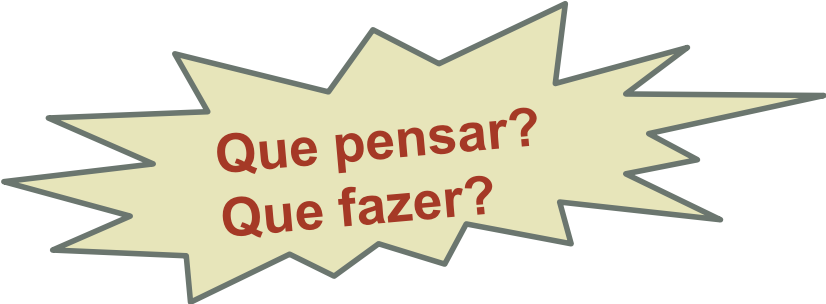
## **EXAME OBJETIVO:**

- ”Chorosa.
- Postura muito parada e rígida, não parece seguir com o olhar, pobreza de movimentos, mãos fechadas, movimentos constantes de protusão da língua, controlo cefálico pobre.*
- Sem dismorfismos evidentes;*
- FA 2cm, normotensa e pulsátil.*
- Sem outras alterações relevantes”*



# HISTÓRIA DOENÇA ATUAL

- **Em resumo:**
  - -Lactente 5 M, sexo feminino;
  - - IG (gemelar até 8S);
  - -Boa adaptação à vida extra-uterina, somatometria normal ao nascimento,
  - -Sem dismorfismos.
  - -História de irritabilidade (“cólicas”), hipersensibilidade ao ruído; vômitos e engasgamentos frequentes;
  - -Perda progressiva de contacto e movimentos espontâneos; mãos fechadas
  - -Hipertonia. Convulsões?



**Que pensar?  
Que fazer?**

# INVESTIGAÇÃO

- **Hospital local:**

- Hemograma, Bioquímica (glicose, “ionograma, função renal e hepática”) + TSH e T4 livre: N
- Gasimetria venosa: N
- SU:N e urocultura: neg.
  
- Ecografia abdominal -N
- Ecografia cerebral: *“alargamento III e IV ventrículos, cisterna magna e espaços extra-cerebrais”*

# HISTÓRIA DOENÇA ATUAL

4 M



**Entrada para o infantário (27.09.2017):** “muito parada, pouco interesse pelo meio envolvente, difícil de acalmar”

**SU H. Local (09.10.2017):**  
**MC-** marcada irritabilidade com história de agravamento progressivo; choro constante (“cólicas”)

**Transferência para o HPC (10.10.2017):**  
“suspeita de mal epilético”



## **Neuropediatria:**

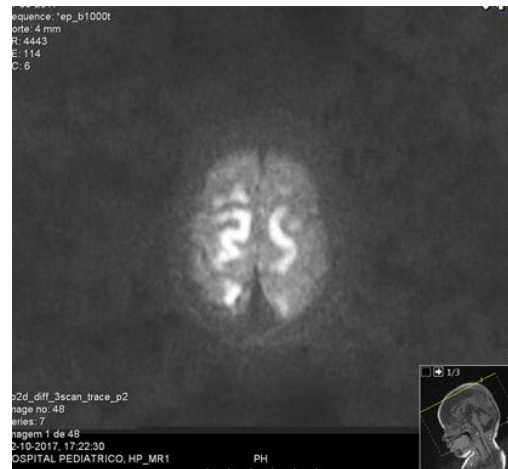
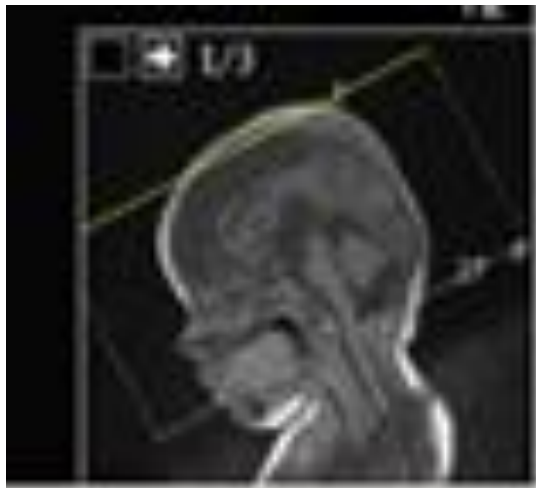
-*Hipertonia com hipotonia axial;*  
-*Movimentos espontâneos pobres;*  
-*Mãos fechadas, com polegar cortical bilateral;*  
-*Rot's++++/++++; RCP em extensão bilateral; ocasionalmente e Babinski espontâneo.*  
*Fixa apenas foco de luz intenso, sem oftalmoparésias;*

**Oftalmologia:** N

**Que pensar?  
Que fazer?**

# INVESTIGAÇÃO

- → Internamento:
- Exames complementares de diagnóstico
  - EEG : “encefalopatia do lactente com crises tónicas e distónicas”
  - RM-CE : “...leucodistrofia”



# INVESTIGAÇÃO

- **Em resumo:**

- Início no 1º semestre de vida
- Quadro neurodegenerativo com síndrome piramidal, ex. oftalmológico sem alterações e sem outras manifestações sistémicas.
- EEG anormal; RMN: leucodistrofia



**HIP. DIAGNÓSTICO?**

# HIPÓTESES DE DIAGNÓSTICO

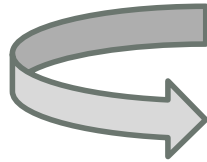
**Table 2. Leukodystrophies to consider in relation to age of patient at onset.**

Patient age at onset of symptoms	Leukodystrophies (in order of probability)
Infantile (first year of life)	Globoid cell leukodystrophy Pelizaeus–Merzbacher disease Canavan disease Vanishing white matter disease Megalencephalic leukodystrophy with cysts Aicardi–Goutières syndrome Hypomyelination with atrophy of the basal ganglia and cerebellum

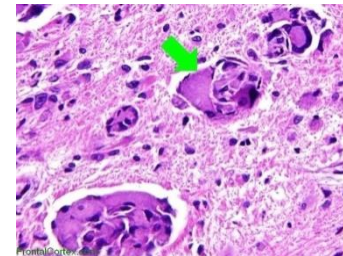
Kohlschütter, A. & Eichler, F. Childhood leukodystrophies: a clinical perspective.2014. Expert Review of Neurotherapeutics. ISSN: 1473-7175 (Print) 1744-8360 (Online) Journal homepage: <http://www.tandfonline.com/loi/iern20>

# DIAGNÓSTICO

- *Galactocerebrosidase leucócitos: 0,23 nmol/h/mg proteína (v.r. 0,71-3,59)*
- Mutaç o do **gene GALC** localizado no cromossomo 14q31 – confirmaç o molecular.

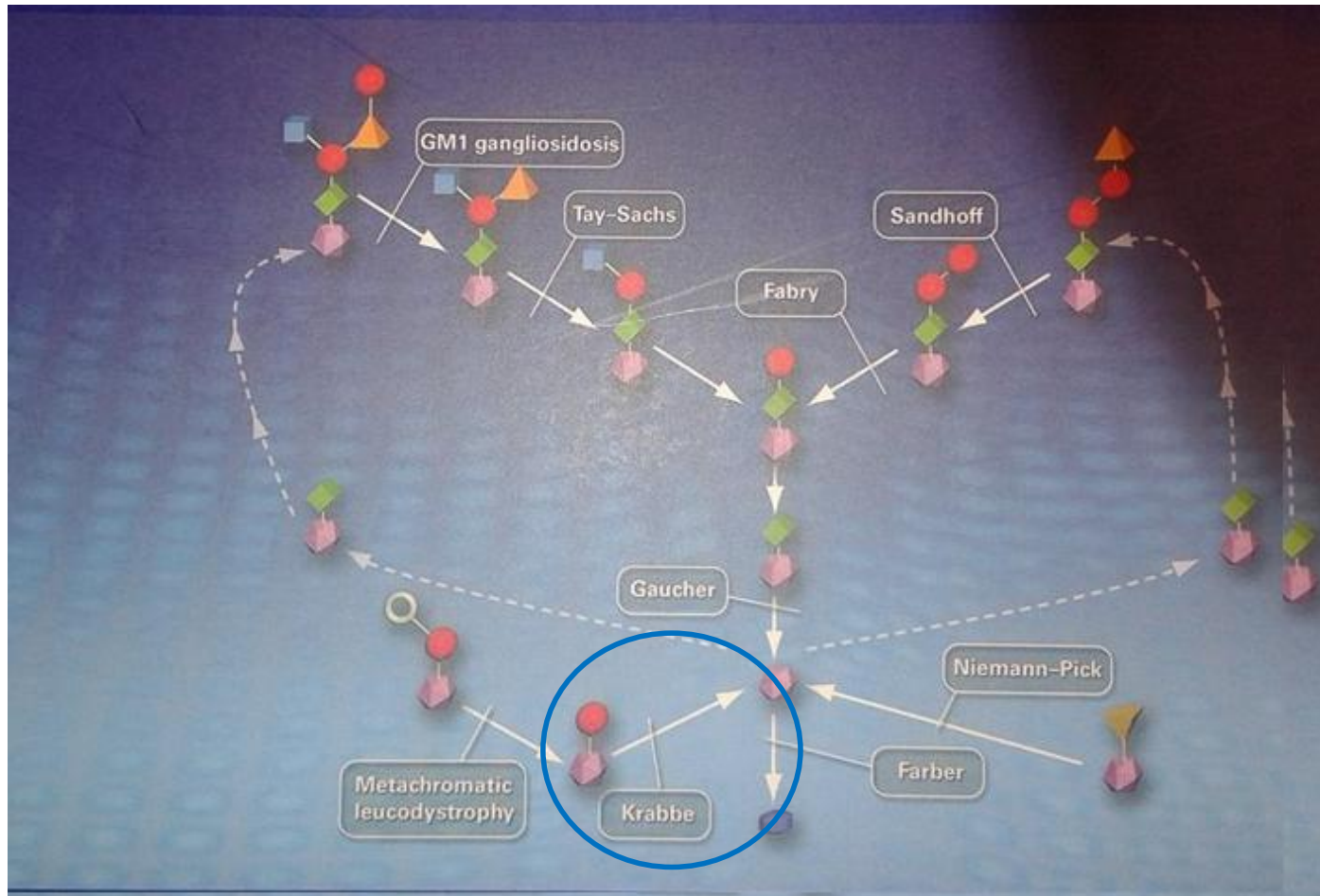


- **DOENÇA DE KRABBE** ou *leucodistrofia de c lulas glob ides*
  - Forma infantil



# DIAGNÓSTICO

- “Glycolipis Storage Disorders”





# EVOLUÇÃO

- Idade atual: 7M (internada há 2M)
- Melhoria da irritabilidade
- (vigabatrina, carbamazepina e piridoxina + hidrato de cloral -SOS)
- Mantém numerosos episódios de hiperextensão dos MS, olhar vago e parado e protusão da língua. Mãos e olhos sempre fechados.
- Dificuldades alimentares progressivas → SNG > D13.
- ≥ D37 apneias frequentes (SpO2 ≥70%), durante o sono e atualmente também na vigília.

# ORIENTAÇÃO

- Cuidados paliativos pediátricos
- Aconselhamento genético

**MUITO OBRIGADA**