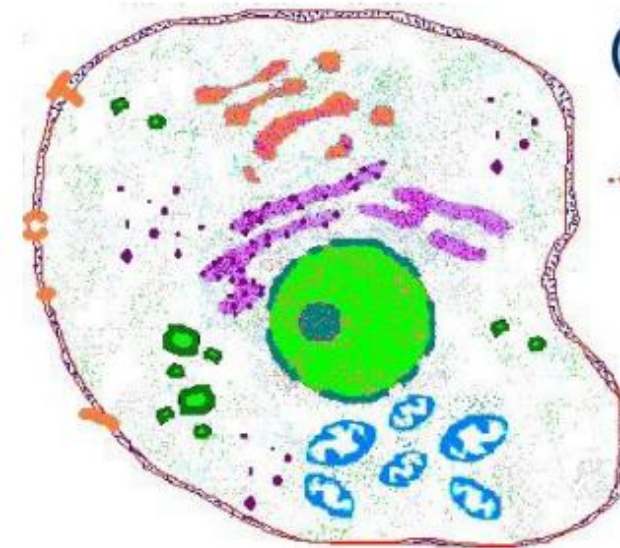


CASO CLÍNICO 1

Sofia Pires
11 dezembro de 2017

**XIV CURSO BÁSICO DOENÇAS
HEREDITÁRIAS METABOLISMO**
11, 12, 13 DE DEZEMBRO DE 2017
CASA ACREDITAR - COIMBRA



CASO CLÍNICO

■ IMV; ♀

GRAVIDEZ

- Mãe AB Rh+
- G1, **FIV**, adequadamente vigiada, **gemelar bicoriónica-biamniótica**
- 4 tomas de betametasona por APPT
- Serologias 3º T: AgHBs, HIV e HCV negativo, VDRL não reactivo, Toxoplasma e Rubéola imune, CMV não imune
- Pesquisa de SGB: negativa
- Ecografias pré-natais: N

PARTO

- RM < 12 horas
- P1 às 36S+4D (**1º gémeo**), ventosa, IA 9/10, sem reanimação
- PN = 2585 g (P25-50), C = 45,5 cm (P25) e PC = 34 cm (P75)

CASO CLÍNICO

4º dia de vida - Gemido persistente + Convulsão → Hipoglicemia

EXAME OBJETIVO

- Hemodinamicamente estável
- Sem dismorfismos
- **Icterícia**
- **Gemido, tiragem intercostal, polipneia** (FR 120 cpm)
- **Plétora e edema facial**
- **Edema** marcado raiz coxas e genitais
- **Hipotonia** generalizada, breve abertura dos olhos

Exames complementares diagnóstico

- **Hipocalcémia**
Ca²⁺ 6.3 mg/dL
- **Alcalose respiratória**
pH 7.48; pCO₂ 21.4 mmHg; HCO₃⁻ 15.4 mmol/L
- **Policitémia**
Hg > 24.1 g/dL e Htc > 71.4%
- **HBRB não conjugada**
BRBT 14.5 mg/dL (BD 0,1 mg/dL)

- Glucose 10%; Cálcio
- AB ev (ampicilina + gentamicina)
- Hidratação



UCI-HPC

CASO CLÍNICO

EM RESUMO...

- RN, intervalo livre
- Convulsão
- **Alt. estado de consciência**

- Hipoglicémia e hipocalcémia
- **Alcalose respiratória**
- **Policitémia**
- HBRB não conjugada

CONVULSÕES NEONATAIS

- **Hipoglicémia, hipocalcémia**

- Outras alt. metabólicas (hipomagnesémia, hiponatrémia)
- Encefalopatia hipoxico-isquêmica
- Hemorragia intracraniana
- Infecção SNC (meningite/encefalite)
- Enfarte cerebral
- Malformações cerebrais
- Erros inatos do metabolismo
 - S. epilépticos
 - S. privação
 - Traumatismos cerebrais

CASO CLÍNICO

EXAMES COMPLEMENTARES DE DIAGNÓSTICO

- **Hgb 21.7 g/dL** e **Htc 59.9%**
 - Cr 0.67 mg/dL, **Ur 6 mg/dL** (10-50)
 - **Cálcio 1.73 mmol/L** (2,1-2,6) e Fósforo 2.85 mmol/L
 - **TP 20.3 seg** (10 seg), **TTPA 57 seg** (28 seg), INR 1,87
 - Albumina 29.7 g/L
 - **Bil T 14.2 mg/dL** e Bil D 0.2 mg/dL
 - GGT 68 UI/L, TGO 31 UI/L, TGP 12 UI/L, LDH 1420 UI/L, CK 661 U/L
 - Gasometria: pH 7.36, pCO₂ 41 mmHg, HCO₃⁻ 23.2 mmol/L
 - Lactato 2.4 mmol/L
 - Pró-calcitonina 0.91 ng/mL
-
- **aEEG: deprimido**
 - EcoTF: normal

Amónia 554 µmol/L
(VR < 100 µmol/L)

CASO CLÍNICO

EM RESUMO...

- **Encefalopatia por hiperamoniémia**
- Alcalose respiratória → N
- **Coagulopatia**
- Policitémia
- Hipocalcémia

Δ_1 DOENÇA HEREDITÁRIA DO METABOLISMO

Qual?

- Doenças do ciclo da ureia
- Acidúrias orgânicas
- Defeitos da β -oxidação dos AGCL

Exames Complementares de Diagnóstico?

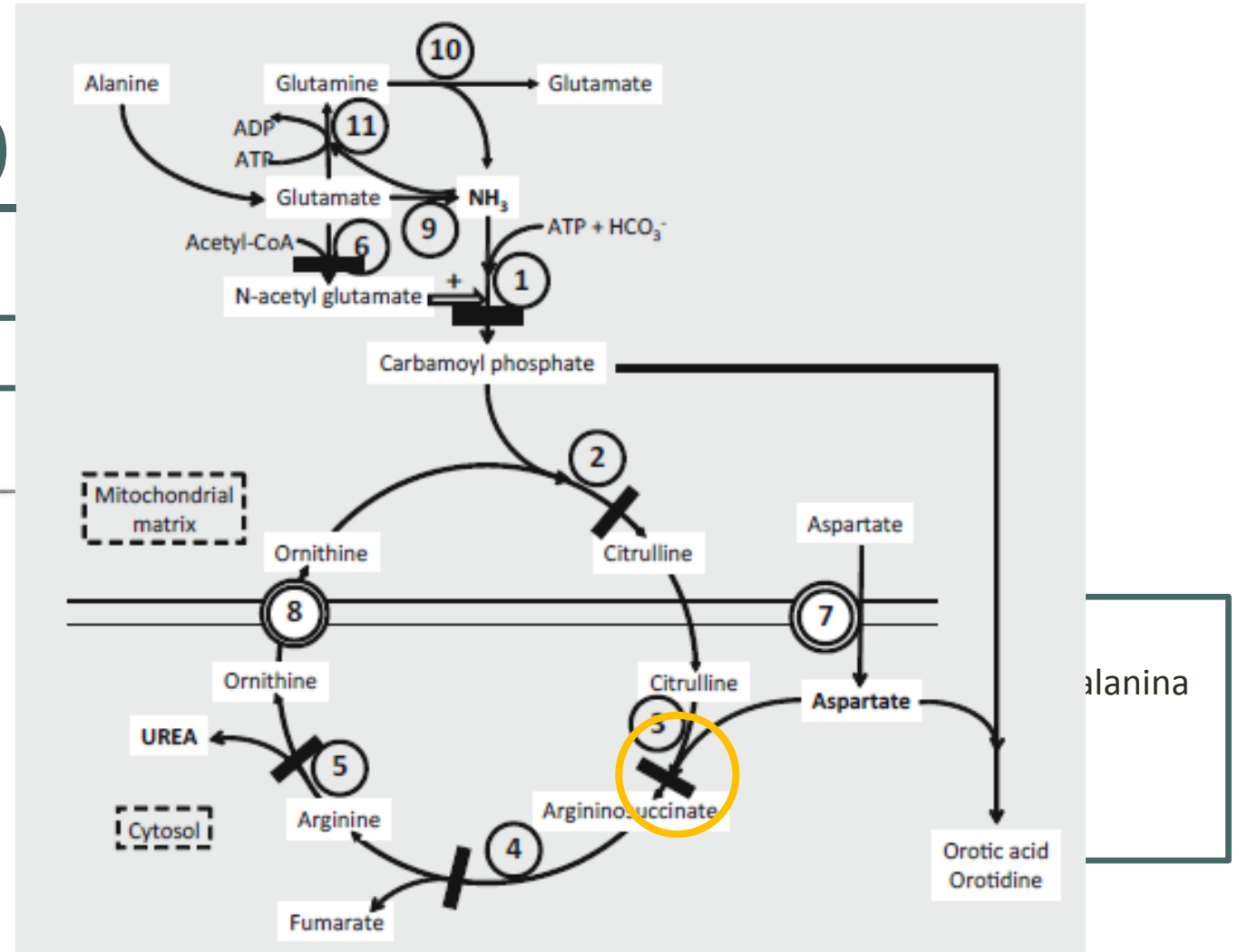
- SU (corpos cetónicos...)
- **Diagnóstico precoce**
- AA plasmáticos, AO urina

Δ_2 POLICITÉMIA SINTOMÁTICA

CASO CLÍNICO

SU sem cetonúria

Aminoácido	Resultado (μmol/l)	Referência
Taurina	144	
Ácido aspártico	4	
Hidroxiprolina	28	
Treonina	42	
Histidina	88	
Asparagina	117	
Ácido glutâmico	150	
Glutamina	1015	
Prolina	206	
Glicina	215	
Alanina	516	
Citrulina	1295	
Valina	118	
Metionina	145	
Isoleucina	21	
Leucina	71	
Tirosina	226	(28 - 96)
Fenilalanina	53	(22 - 70)
Ornitina	4	(40 - 113)
Lisina	154	(127 - 234)
Histidina	94	(61 - 100)
Arginina	5	(32 - 99)
Hir		

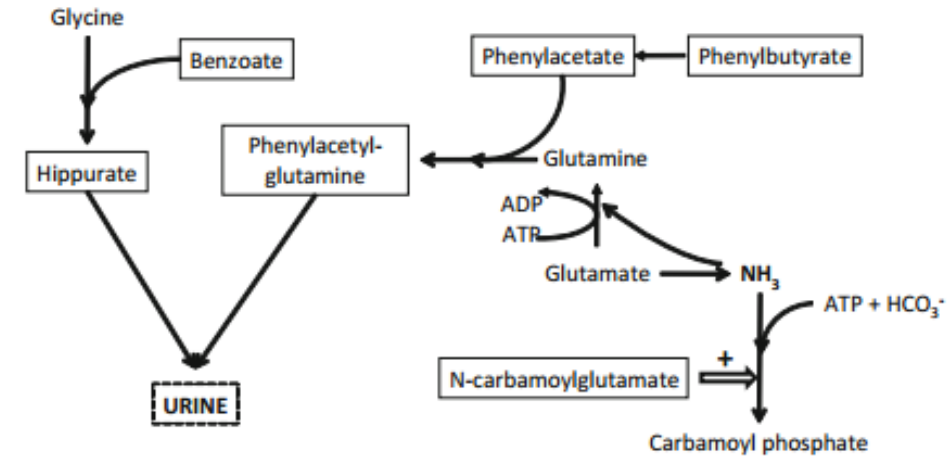


Doença do Ciclo da Ureia
Citrulinemia tipo 1

CASO CLÍNICO

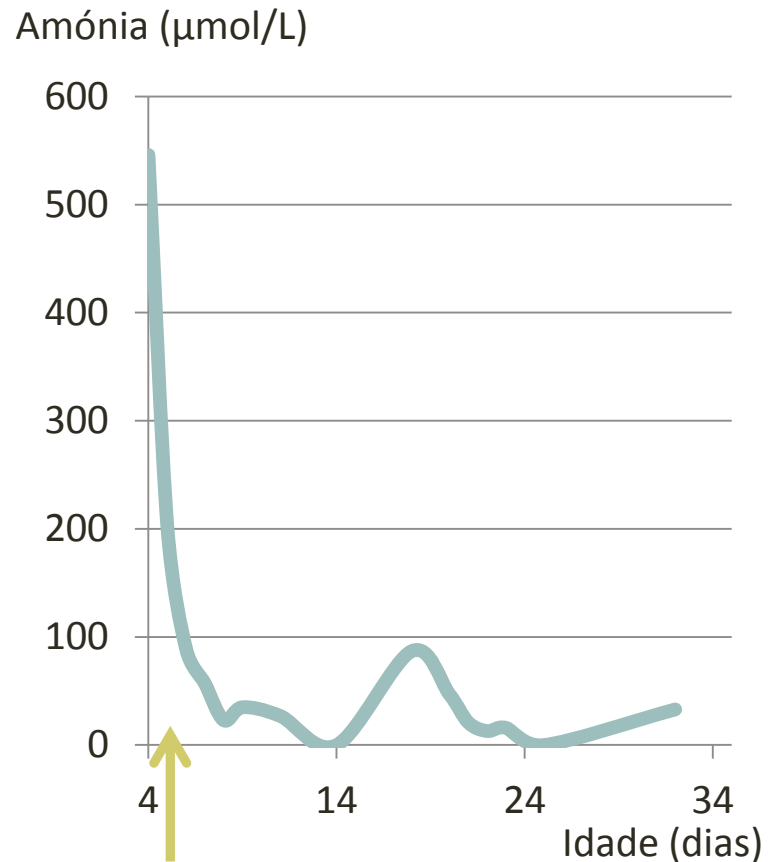
MEDIDAS TERAPÊUTICAS

- CPAPn nas primeiras 24 horas
- Exsanguineotransusão
- **Regime hipercalórico** (130-140 Kcal/Kg/dia) parentérico/entérico
 - glicose e lípidos
 - proteínas após 48 h (até 2 g/Kg/dia) – c/ controlo amoniémia
- **Desintoxicação farmacológica**
 - Benzoato de sódio 500 mg/Kg/dia
 - Fenilbutirato de sódio 500 mg/Kg/dia
 - L-arginina 300 mg/Kg/dia
- Manitol
- Vitamina K
- AB (ampicilina + gentamicina)



CASO CLÍNICO

EVOLUÇÃO



- **Amónia** normalizada em 24h (D6 vida)
- Mais reativa a partir de **D6**, mas com períodos de choro gritado
→ neurologicamente bem a partir de D10

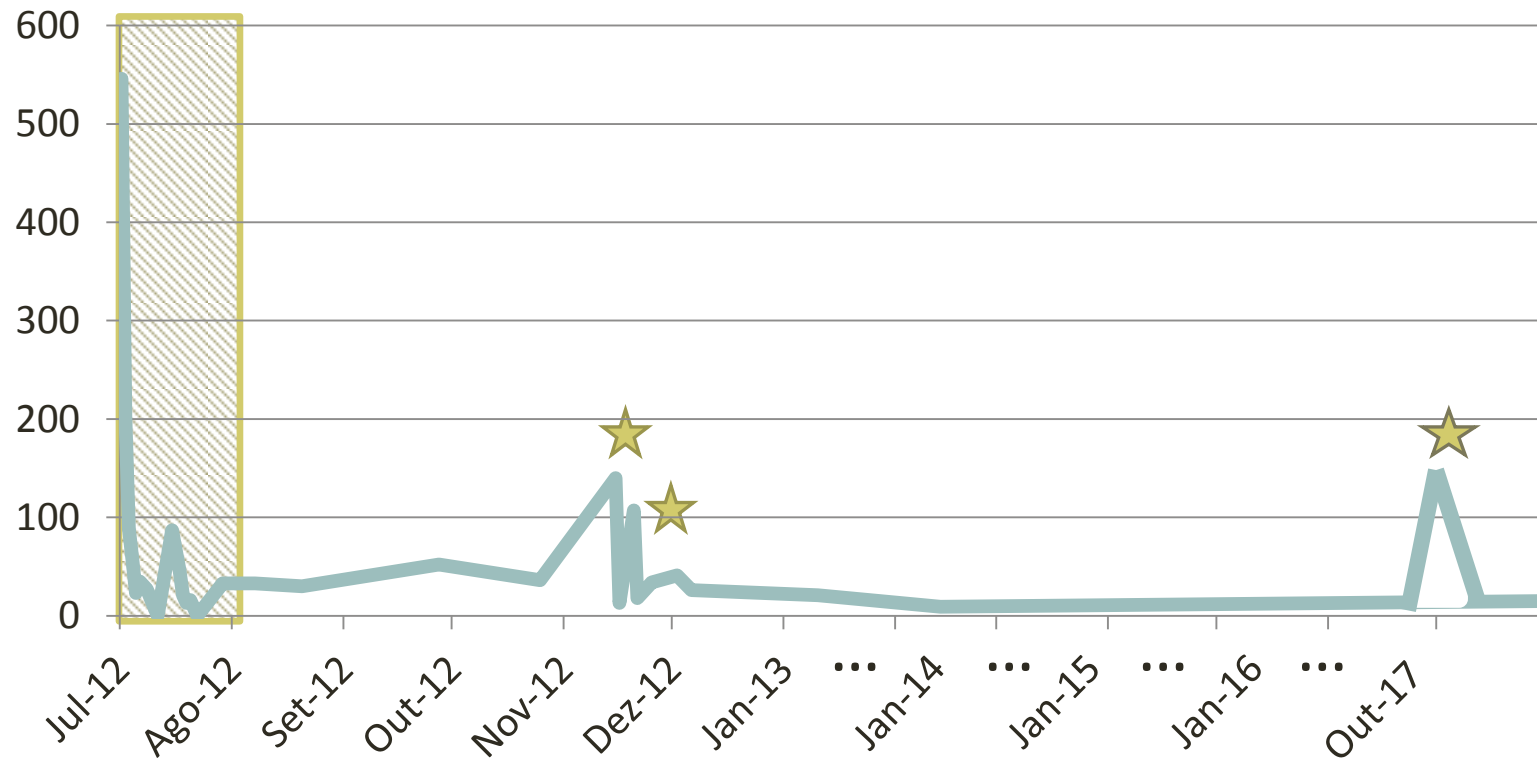
Irmã gémea...
... também com Citrulinémia tipo 1

CASO CLÍNICO

EVOLUÇÃO

1ª gêmea

Amónia ($\mu\text{mol/L}$)



2ª gêmea: sem episódios de descompensação metabólica.

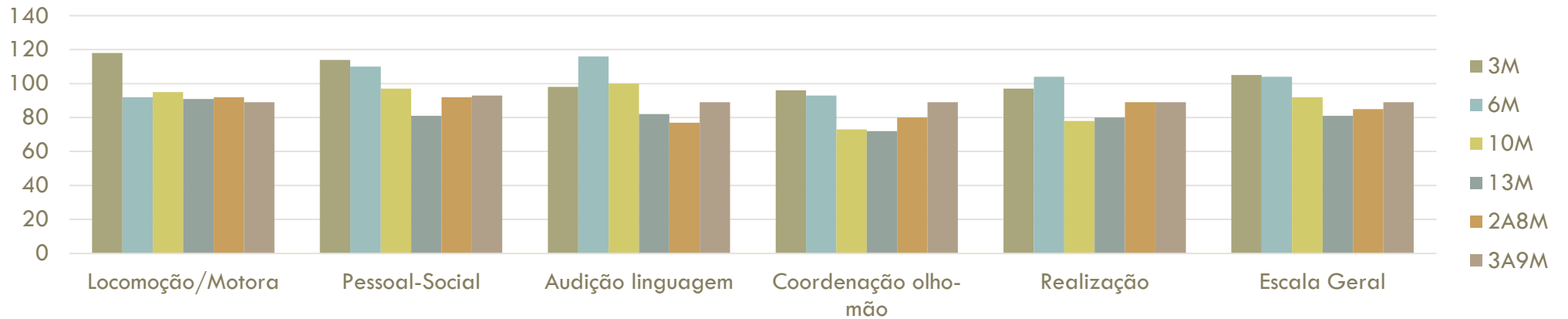
CASO CLÍNICO

EVOLUÇÃO

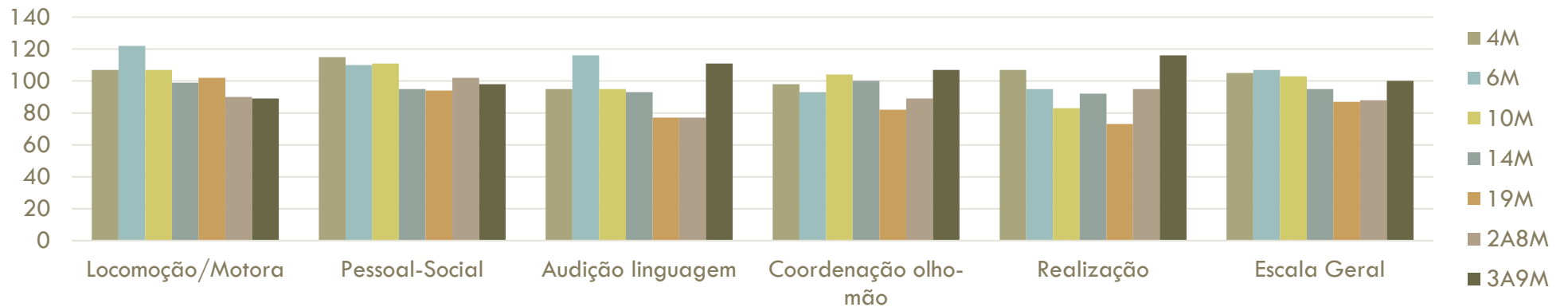
Desenvolvimento

Griffiths (QD)

1ª gêmea



2ª gêmea



CASO CLÍNICO

EVOLUÇÃO

1ª gêmea

Crescimento – regular: estatura P25-50, peso P75-90

Frequenta a pré-escola

TF 1x/semana e TO 2x/sema

2ª gêmea

Crescimento – regular: estatura P75-90, peso P75-90

Frequenta a pré-escola

TF 1x/semana