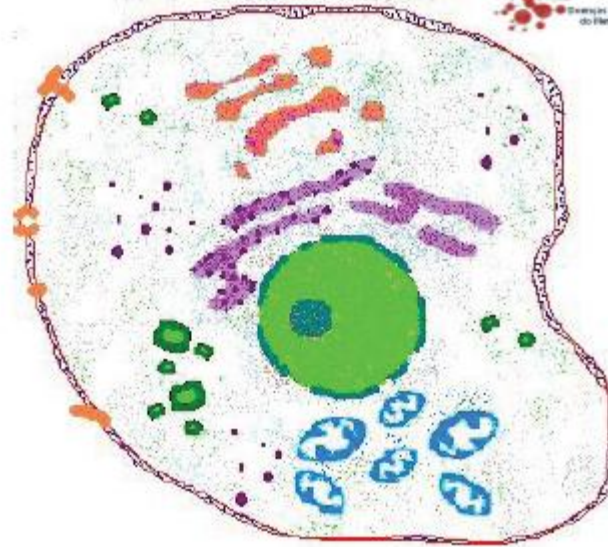


**XIV CURSO BÁSICO DOENÇAS  
HEREDITÁRIAS METABOLISMO**  
11, 12, 13 DE DEZEMBRO DE 2017  
CASA ACREDITAR - COIMBRA



## **Apresentação e Discussão de Casos Clínicos**

Marta Vidal

11 de dezembro de 2017

Leonor, 14 dias

Motivo de Consulta

## Resultados

### Teste do pezinho



Conheça aqui o resultado do teste do pezinho.

Precisa apenas de ter o seu número de código de barras.

**consultar**

## Resultados

Análises	Resultados	Unidades	Valores Referência
Glutarilcarnitina (C5DC)	0,69	$\mu\text{M}$	0,20

Rastreio neonatal anormal



Contatado o centro de tratamento (telefone e e-mail)



Contata a família

## **Antecedentes pessoais**

IIIGIP vigiada e sem intercorrências, 40S, distócico por ventosa, IA 9/10/10

Peso 3490g (P50-75) Comprimento 47,6cm (P10-25) PC 36cm (95-98)

Sob aleitamento materno exclusivo

## **Antecedentes familiares**

Mãe: 29A, saudável

Pai: 23A, saudável

Meio irmão: 7A, saudável

Negam consanguinidade ou doenças heredofamiliares

## Exame objetivo

Peso 3520g (P50-75) Comprimento 50,2cm (P25-50) **PC 37,5cm (P98)**

Bom estado geral

Rosadinha

FA N

ACP N

Abd N

Genitais N

Exame neurológico N

## **Problemas?**

Bebé “saudável”

Detetada alteração bioquímica  
(aumento da glutarilcarnitina)

## **Diagnóstico bioquímico**

**Acidúria Glutárica Tipo 1**

## **Exames complementares de diagnóstico (confirmar o diagnóstico)**


- Perfil de acilcarnitinas (repetição do rastreio)
- Cromatografia de ácidos orgânicos urinários
- Estudo do gene GCDH

Perante o resultado do rastreio iniciou tratamento antes da confirmação  
(pelo risco de descompensação metabólica)

Dieta hipoproteica controlada + “destoxicante”

- Mistura de aminoácidos isenta de lisina pré-mamada
- Manter LM, em quantidade controlada (proteínas naturais)
- Suplemento de L-carnitina

## Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision

Nikolas Boy<sup>1</sup>  · Chris Mühlhausen<sup>2</sup> · Esther M. Maier<sup>3</sup> · Jana Heringer<sup>1</sup> · Birgit Assmann<sup>1</sup> · Peter Burgard<sup>1</sup> · Marjorie Dixon<sup>4</sup> · Sandra Fleissner<sup>3</sup> · Cheryl R. Greenberg<sup>5,6</sup> · Inga Harting<sup>1,7</sup> · Georg F. Hoffmann<sup>1</sup> · Daniela Karall<sup>8</sup> · David M. Koeller<sup>9</sup> · Michael B. Krawinkel<sup>10</sup> · Jürgen G. Okun<sup>1</sup> · Thomas Opladen<sup>1</sup> · Roland Posset<sup>1</sup> · Katja Sahn<sup>1</sup> · Johannes Zschocke<sup>11</sup> · Stefan Kölker<sup>1</sup> · Additional individual contributors

**Table 2** Metabolic maintenance treatment

Treatment	Age					
	0–6 months	7–12 months	1–3 years	4–6 years	>6 years	
1. Low-lysine diet						
Lysine (from natural protein) <sup>a</sup>	mg/kg per day	100	90	80–60	60–50	Controlled protein intake using natural protein with a low-lysine content and avoiding lysine-rich food; e.g., according to national recommendations such as Optimix <sup>d</sup>
Amino acid mixtures (protein) <sup>b</sup>	g/kg per day	1.3–0.8	1.0–0.8	0.8	0.8	
Energy	kcal/kg per day	100–80	80	94–81	86–63	
2. Micronutrients <sup>c</sup>	%	≥100	≥100	≥100	≥100	≥100
3. Carnitine	mg/kg per day	100	100	100	100–50	50–30

## Resultados

Análise	Resultado	Unidade	Valores de Referência
---------	-----------	---------	-----------------------

### Perfil de acilcarnitinas

Carnitina Livre (C0) Método: Espectrometria de massa em tandem/derivados butilados	29,40	μM	14,02-40,81
Glutarilcarnitina (C5DC) Método: Espectrometria de massa em tandem/derivados butilados	0,46 ↑	μM	0,00-0,08

Análise	Resultado	Unidade	Valores de Referência
---------	-----------	---------	-----------------------

### Perfil de ácidos orgânicos não voláteis

Ácido Glutárico Método: GC-MS	5,8 ↑	μmol/mmol creatinina	<3,0
Ácido 3-hidroxi-glutárico Método: GC-MS	9,8 ↑	μmol/mmol creatinina	<3,0

## Resultados

Foram identificadas as alterações c.309G>C (p.L103F) e c.1204C>T (p.R402W)\*, em heterozigotia composta, no gene GCDH.

Mutação mais frequente associada



**Diagnóstico bioquímico e genético**

**Acidúria Glutárica Tipo 1**

## Evolução

•  **Diário (Médico)**

24-08-2017 / 13:10

Hp-C. Metabolicas

MC: AG1 controlo (GCDH: p.L103F/p.R402W -a primeira não descrita)

9 meses

peso 8150g (p50)  
comp 67,5cm (p15)  
PC 44,2cm (p85)  
IMC kg/m2 (P15-50)

Está na mesma ama.

Disocor- 6ml está a tomar separado, a seringa, antes da refeição: 2+1+1+2ml

Vigantol 5 gts semanal

Ferrum H - 2+2 gts id -tem conseguido tomar

Tem passado bem. Dificuldade em tomar a mistura.

Bom estado geral. Gorducha. Ativa. ACP-N Abdómen-N Coxofemorais-N. Eritema das fraldas moderado.

Alimentação atual:

Acorda pelas 7:30

PA (7:30): LM + 70 ml mistura (ao chegar à ama; 1 med GA1 + 1 med mal cheia de PFD)

MM (10:00-10:30): mistura 150 ml (1 med GA1 + 2 med PFD)

A (12.30-13:00): sopa de legumes (2p) + fruta (0,5p; nem sempre come tudo)

L (16:30): Nutriben 1ª papa (com 150 ml de PFD, 5 med) OU prepara no biberon mistura com papa a engrossar OU dois boiões de maçã + uma bolacha (0,5g prot por bolacha; compram no supermercado)

J (19:30-20:00): sopa de legumes (2p) + fruta (0,5p)

C (23:00): mistura (70 ml; 1 med GA1 + 1 med mal cheia de PFD) + LM (nem sempre mama)

A meio da noite (4:00-5:00): LM

Prot isenta Lys 0,9 g/kg/d (Recomend 1-1,3g/kg/d)

Proteina Natural 1,2 g/kg/d;

Proteina Total 2,1 g/kg/d

Energia 93 kcal/kg/d

Plano: leva plano alimentar com introdução do iogurte hipo e aumento das proteínas para 1,4g/kg/dia. Introduz GA gel.

PC aos 12 meses (pais avisam data que o pai pode vir). R/ produtos hipop

"

Cromatografia de aminoácidos sem défices  
Níveis plasmáticos de carnitina normais



Suscetibilidade descompensação metabólica durante episódios de catabolismo aumentado  
Encefalopatia (crises encefalíticas) com sequelas graves

Vacinas  
Temperatura subfebril aquando da erupção dentária



- Dieta de crise  
    Diminuição proteínas naturais, aumento do aporte calórico e frequência das refeições
- Paracetamol

Sem descompensações  
(período de maior suscetibilidade)

**Transmitir aos pais e reforçar em todas as consultas**

- Proteínas e aminoácidos
- Intoxicação proteica
- Dieta hipoproteica e sua necessidade
- Necessidade de suplementação com carnitina
- Não promover jejum >3-4h em fase de doença
- Prevenção de complicações

**Obrigada**