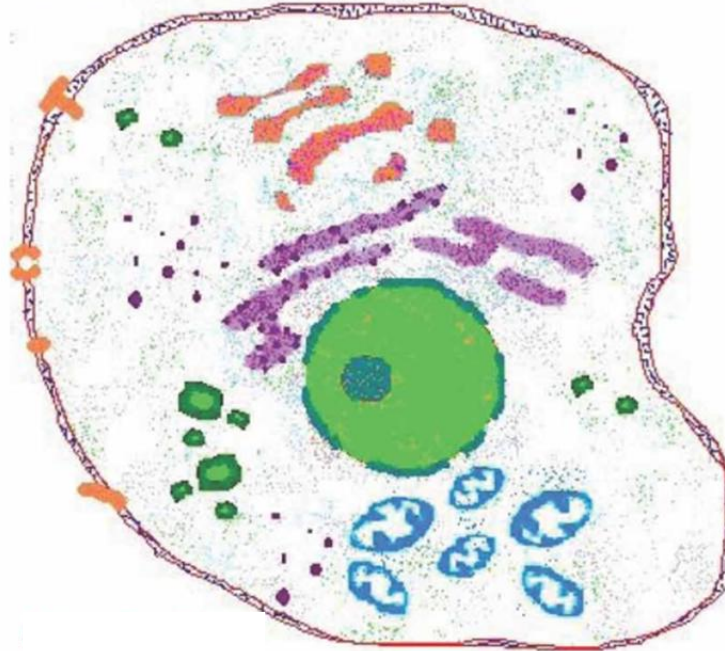


**XIV CURSO BÁSICO DOENÇAS
HEREDITÁRIAS METABOLISMO
11, 12, 13 DE DEZEMBRO DE 2017
CASA ACREDITAR - COIMBRA**



Caso Clínico nº 8

Gonçalo Padeira
HDE, CHLC

Identificação e Antecedentes Pessoais

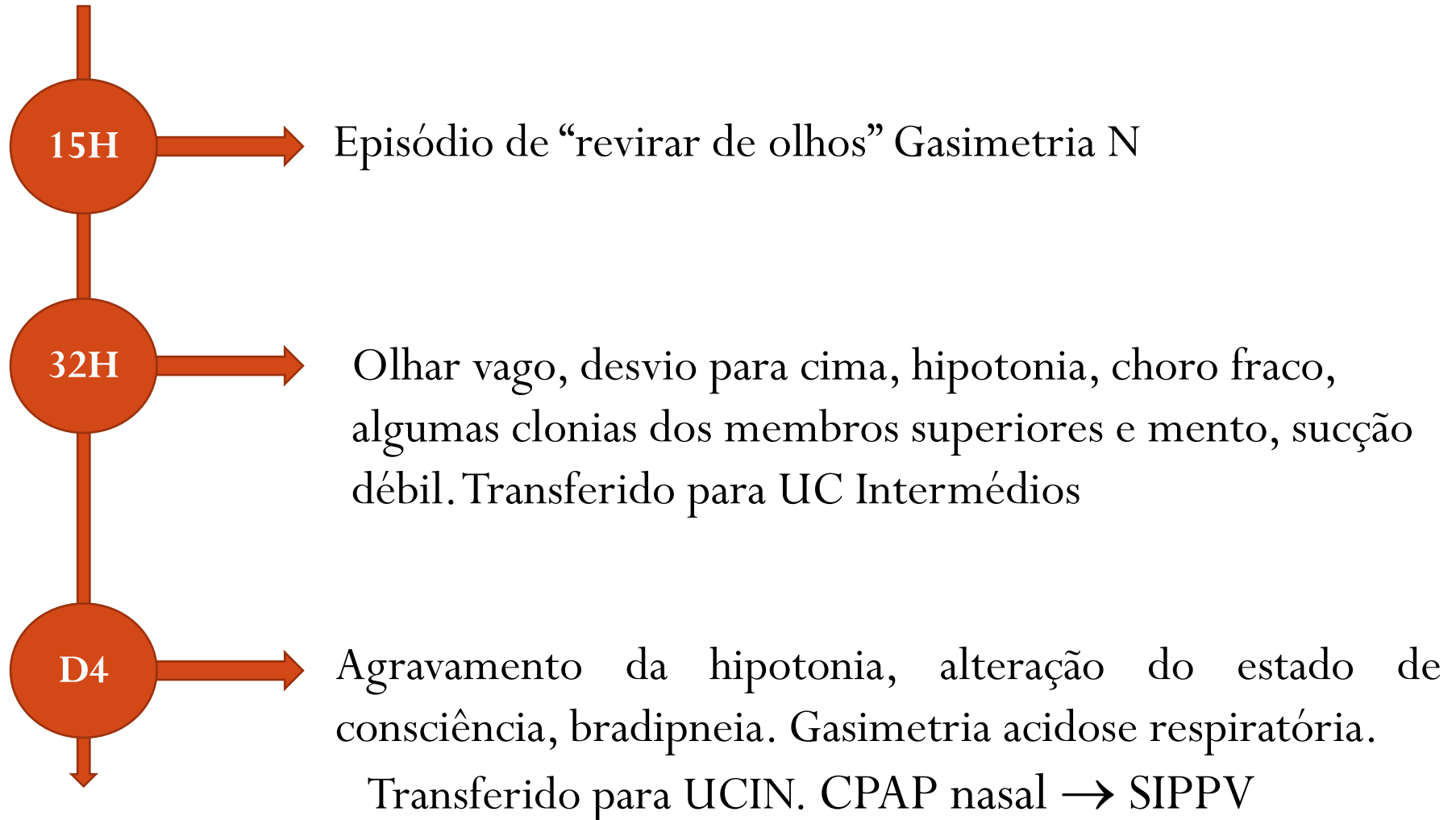
Sexo masculino, actualmente 22M

- GI P0
- Gravidez 40S vigiada sem intercorrências.
- Cesariana em trabalho de parto, por sofrimento fetal
- A mãe fez 1 toma de AB antes do parto.
- REBA 6h antes de parto, LA claro.
- IA 9/10.
- PN 3125g (P15-50); C 50 cm (P50); PC 33,5 cm (P15)
- EO sem alterações (dismorfias ou organomegalias)

Antecedentes Familiares

- Pais não consanguíneos, saudáveis
- Linha materna:
 - Prima 1º grau - trissomia 21, falecida aos 2 anos doença cardíaca
 - Primo 2º grau - défice cognitivo ligeiro
 - Primo 3º grau - défice cognitivo moderado
- Sem história familiar de abortos de repetição, nados mortos, malformações congénitas ou epilepsia

História Doença Atual



Resumo 1

RN termo, sexo masculino

Cesariana por sofrimento fetal agudo

Sem dismorfias ou organomegalias

Convulsões \geq 15 horas de vida

Evolução para coma em 2-3 dias

Hipótesis de Diagnóstico?

Hipóteses de Diagnóstico

- Sépsis?
- Encefalopatia hipoxico-isquémica?
- Vascular - hemorragia SNC?
- Doença metabólica?
 - Tipo intoxicação?
 - Encefalopatia epilética?

Exames Complementares?

Exames Complementares

- Sépsis?
 - Hemograma, PCR, exames culturais (sangue, urina, LCR)
- Encefalopatia hipoxico-isquémica?
 - Transaminases, CK, LDH, eco TF, RMN CE
- Hemorragia SNC?
 - eco TF, TAC/RMN CE
- Doença metabólica?
 - Tipo intoxicação? Amónia, lactato, gasimetria, corpos cetónicos, ionograma, AA sangue e AO urina
 - Encefalopatia epilética? EEG, Sulfitest, Ac.úrico

Tratamento?
(enquanto aguarda resultados)

Tratamento

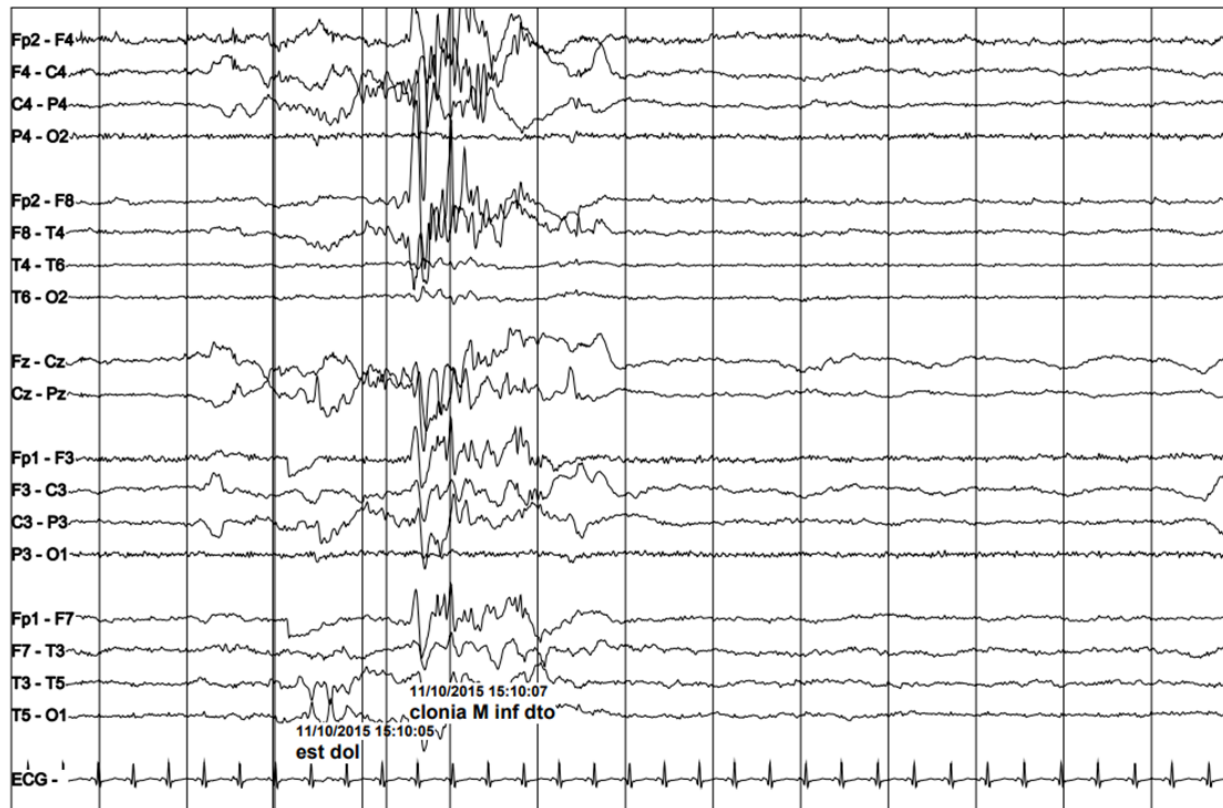
- Ventilação assistida
- Dextrose 10% ev (1,5x manutenção)
- Suspensão de proteínas e lípidos
- Antibioterapia

Exames Complementares

- Hemograma N
- PCR negativa
- Hemocultura e urocultura negativas.
- LCR – não foi possível PL
- Glicose N
- Ionograma N
- Amónia N
- Lactato N
- Acido úrico N
- AST 50 UI/l ALT 30 UI/l
- CK 573 UI/l
- LDH N

Exames Complementares

- EEG traçado de surto-supressão

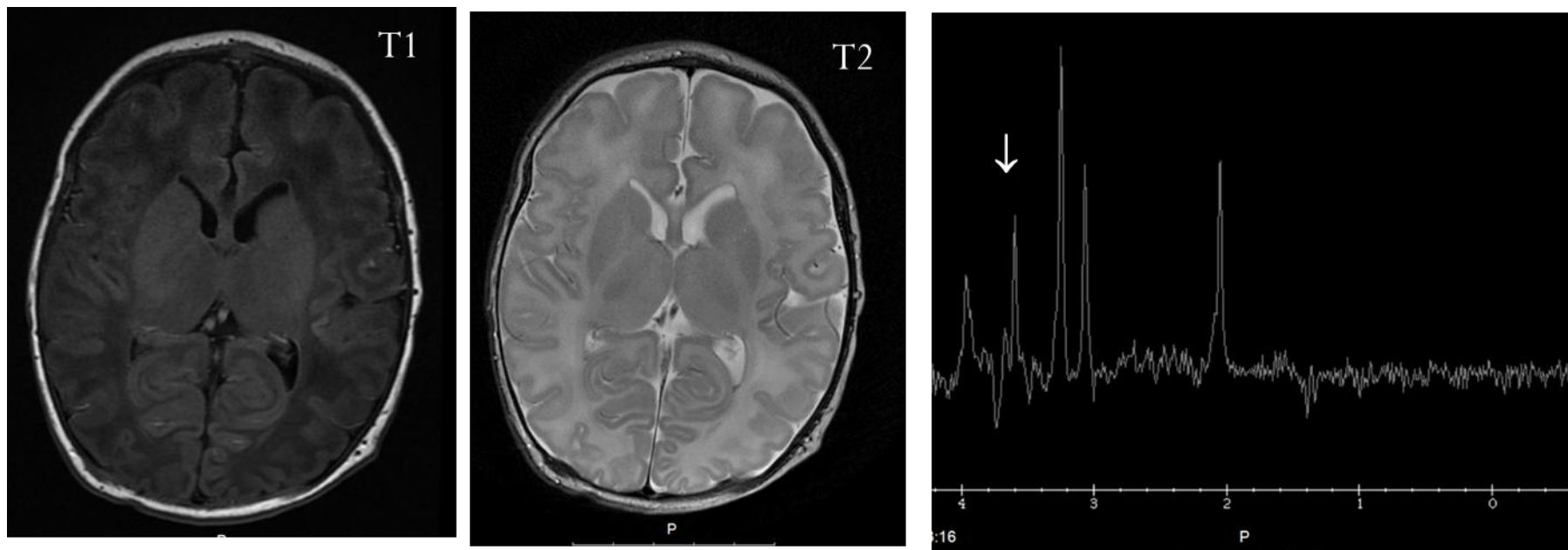


Exames Complementares

- Ecografia cerebral— sem alt
- Sulfitest negativo
- Acido úrico N
- AA (plasma) ↑↑ **glicina (1.339 micromol/l)**
- AO urina sem alt

Exames Complementares

- RMN CE com espectroscopia



...observam-se alterações de sinal do parênquima cerebral e cerebeloso, a envolver a substância branca já mielinizada que traduzem-se por restrição à difusão das moléculas de água, ligeiro hipersinal T2 e hipossinal T1.

.....elevação significativa da concentração do aminoácido glicina.

Resumo 2

RN termo, encefalopatia epilética com:

- EEG padrão surto-supressão
- RMN CE: alt. sinal parênquima cerebral e cerebeloso com alt. substância branca e ↑ glicina
- AA (plasma): ↑ ↑ glicina (1.339 $\mu\text{mol/l}$)
- AO (urina): sem alteração
- LCR: colheita impossível



Diagnostico?

Diagnóstico

Hiperglicinemia não cetótica

(mutação patogénica em homozigotia no gene *AMT*)

Terapêutica

Fenobarbital: sem efeito

Benzoato de sódio e dextrometorfano:

- Normalização dos valores de glicina
- Persistência do estado de coma, soluços, clonias e do padrão de surto-supressão

Midazolam: melhoria do estado de vigília, diminuição das clonias e do padrão electroencefalográfico

Levetiracetam oral: melhoria do padrão electroencefalográfico

Terapêutica após alta

Alta em D24

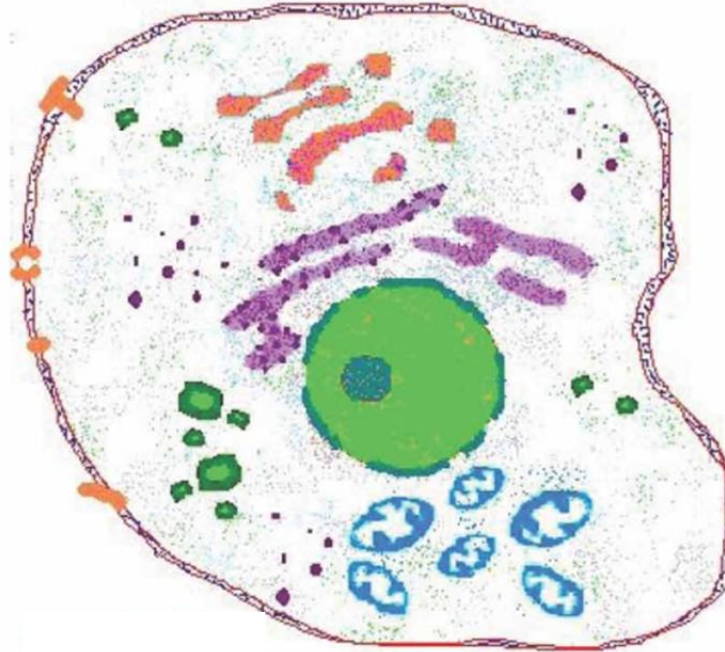
Tratamento em ambulatório:

- Levetiracetam
- Benzoato de sódio
- Dextrometorfano
- Fenobarbital
- Ácido folínico

Evolução 22M

- Epilepsia:
 - 4M: status mioclónico/clónico multifocal no contexto de GEA. EEG sem agravamento.
Iniciou clonazepan 0,1 mg/kg/dia com melhoria.
 - Suspendeu antiepilépticos gradualmente por decisão unilateral dos pais. Sem crises desde dezembro 2016.
- ADPM:
 - Intervenção Precoce + terapia ocupacional + fisioterapia
 - 22M: Levanta-se e fica de pé, apoiado. Dá passos com apoio.
Diz monossílabos. Bate palmas.
- ADEP - suplementação com Energivit com algum ganho ponderal

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



Questões?