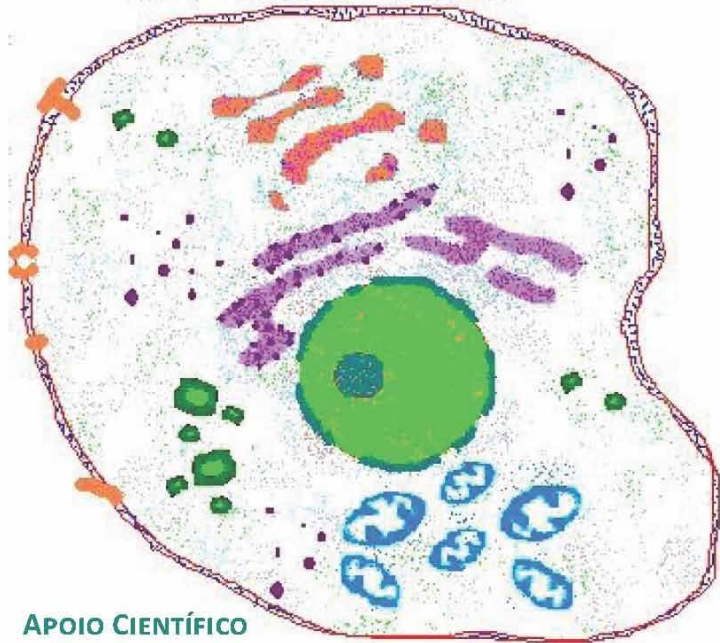


XIV CURSO BÁSICO DOENÇAS HEREDITÁRIAS METABOLISMO

11, 12, 13 DE DEZEMBRO DE 2017
CASA ACREDITAR - COIMBRA



APOIO CIENTÍFICO



Caso Clínico

Ana Patrícia Rodrigues
Interna do Ano Comum | CHUC

CONTATO DA UCERN LOCAL POR AUMENTO ISOLADO DA TIROSINA EM 3 AMOSTRAS NO RASTREIO NEONATAL...

KQS, sexo feminino, nascida a 25/06/2017

- História pré-natal/parto
 - IIG mãe 19 anos. **Gravidez não vigiada** (Gravidez anterior mal vigiada e com história de anemia).
 - **IIP em casa**. Observação pelo INEM: bebé estável, sem necessidade de reanimação (IA não determinado). Encaminhado para hospital local.
 - Idade gestacional estimada em **32-34 semanas**.
 - Peso 1578g (P10-25); comprimento 40,5cm (P10-25); PC 29cm (P10-25).
 - Exame físico e neurológico normais.
- Internamento na UCERN:
 - Anemia → transfusão GV
 - D3-D6 → fototerapia
 - D26 infecção respiratória por *Klebsiella Pneumoniae* tratada com AB

Antecedentes Familiares:

- Mãe: 19 anos, aparentemente saudável. Desempregada, a viver com mãe a tio materno, ambos desempregados. Temporariamente a residir em instituição.
- Pai: 21 anos, aparentemente saudável. Desempregado.
- Irmã: 19 meses, aparentemente saudável. Progenitores comuns aos desta bebé.
- Nega consanguinidade ou doenças heredofamiliares

- Avaliações realizadas no âmbito do rastreio neonatal:

Análises	Resultados	Unidades	Valores de referência
Tirosina (amostra do rastreio)	668	μM	N<210
Tirosina (1.ª repetição)	786	μM	N<161
Tirosina (2.ª repetição)	819	μM	N<161

- **Tirosinémia isolada (com metionina N) no PNDP e mantida em amostras confirmatórias**

Pesquisa de succinilacetona no cartão do rastreio - negativa

Perfil dos **ácidos orgânicos com succinilacetona normal**, ácido 4-hidroxi-fenil-lático em quantidade massiva e 4-hidroxi-fenil-pirúvico em grande quantidade e 4-hidroxi-fenil-acético em moderada quantidade.

Resumo

- Tirosinémia isolada
- Prematura, de gravidez não vigiada
- Com história de anemia, infecção respiratória e icterícia neonatal
- Sem antecedentes familiares de relevo
- EO normal

Resumo

- Tirosinémia isolada
- Prematura, de gravidez não vigiada
- Com história de anemia, infecção respiratória e icterícia neonatal
- Sem antecedentes familiares de relevo
- EO normal

Hipóteses de diagnóstico?

Resumo

- Tirosinémia isolada
- Prematura, de gravidez não vigiada
- Com história de anemia, infecção respiratória e icterícia neonatal
- Sem antecedentes familiares de relevo
- EO normal

Hipóteses de diagnóstico?

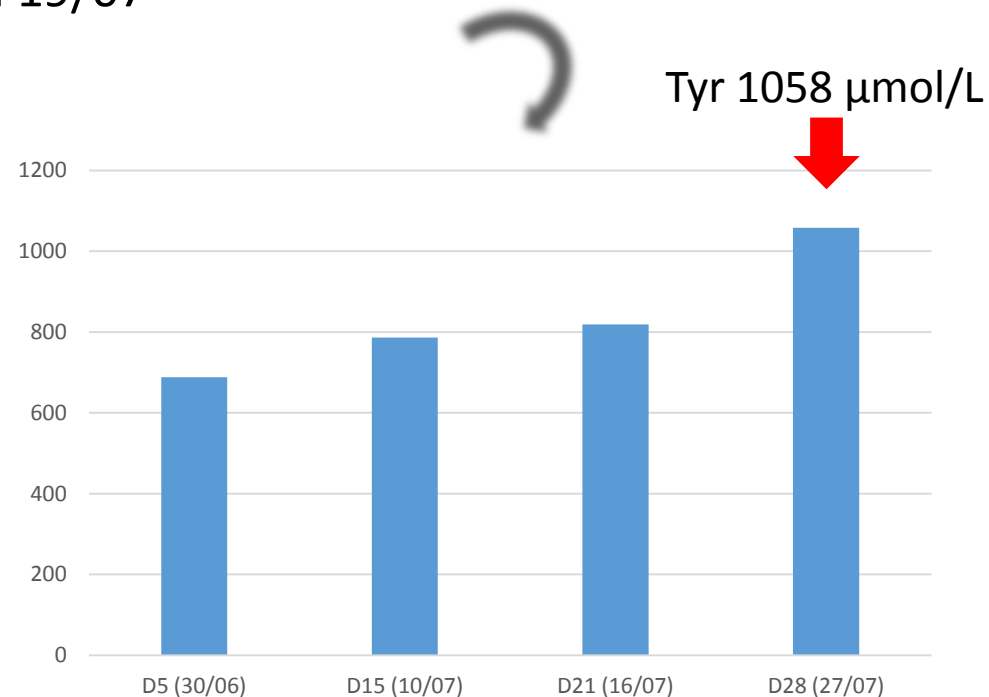
- Tirosinémia tipo II
- Tirosinémia tipo III
- Tirosinémia da prematuridade

Orientação do centro de tratamento

- Cálculo do aporte de proteínas naturais
 - LF PT 4g/kg/d de proteína
- Redução do aporte de proteínas naturais para 2.7g/kg/d + suplemento isento de proteínas para completar regime calórico adequado a 19/07

Orientação do centro de tratamento

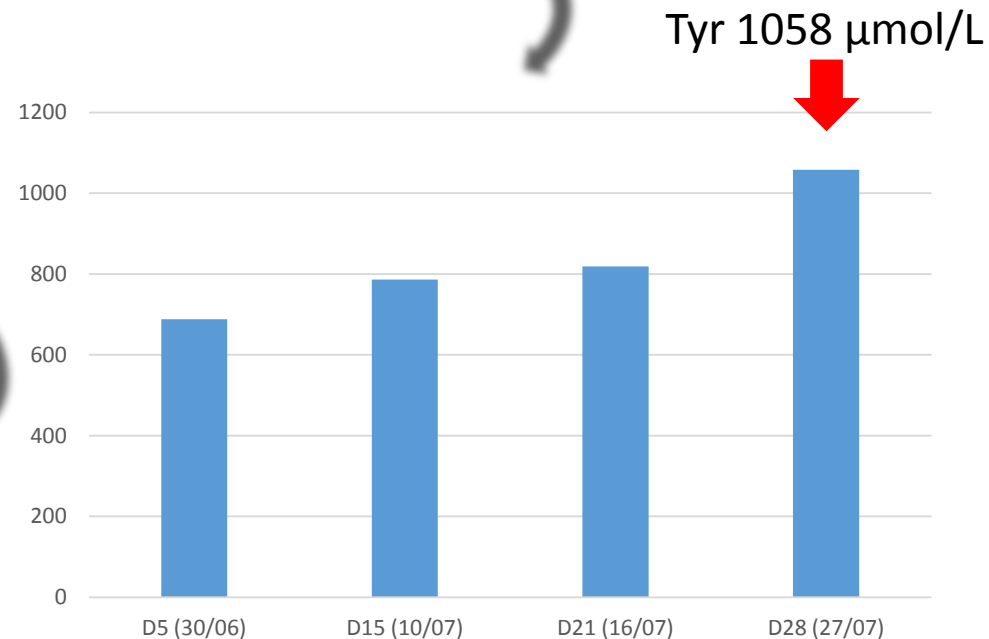
- Cálculo do aporte de proteínas naturais
 - LF PT 4g/kg/d de proteína
- Redução do aporte de proteínas naturais para 2.7g/kg/d + suplemento isento de proteínas para completar regime calórico adequado a 19/07



Orientação do centro de tratamento

- Cálculo do aporte de proteínas naturais
 - LF PT 4g/kg/d de proteína
- Redução do aporte de proteínas naturais para 2.7g/kg/d + suplemento isento de proteínas para completar regime calórico adequado a 19/07

Reajuste o aporte de proteínas naturais, passando a fazer 2,5g/Kg/d com o suplemento isento de proteínas de modo a obter valores de tirosina abaixo dos 400 µmol/L.



Que investigação posterior fariam?

Que investigação posterior fariam?

Estudo molecular de gene TAT

Que investigação posterior fariam?

Estudo molecular de gene TAT



Estudo molecular do gene TAT > Negativo!

Que investigação posterior fariam?

Estudo molecular de gene TAT



Estudo molecular do gene TAT > Negativo!



Tirosinémia da prematuridade!

Que investigação posterior fariam?

Estudo molecular de gene TAT



Estudo molecular do gene TAT > Negativo!



Tirosinémia da prematuridade!



Alteração da dieta para uma dieta NÃO
RESTRITIVA com leite de fórmula.

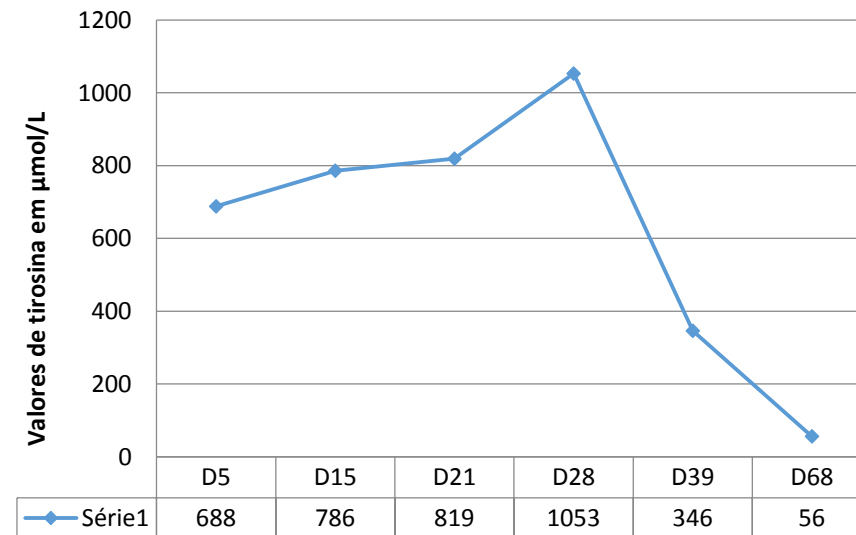
Alta do hospital a 31 de Julho



Evolução

Consultas posteriores com crescimento adequado e exame objectivo sem alterações de relevo.

Repetiu perfil de aminoácidos plasmáticos, cerca de 1 mês após o fim da dieta, que revela normalização dos valores da tirosina ($56\mu\text{mol/L}$) com restantes aminoácidos sem alterações de relevo.

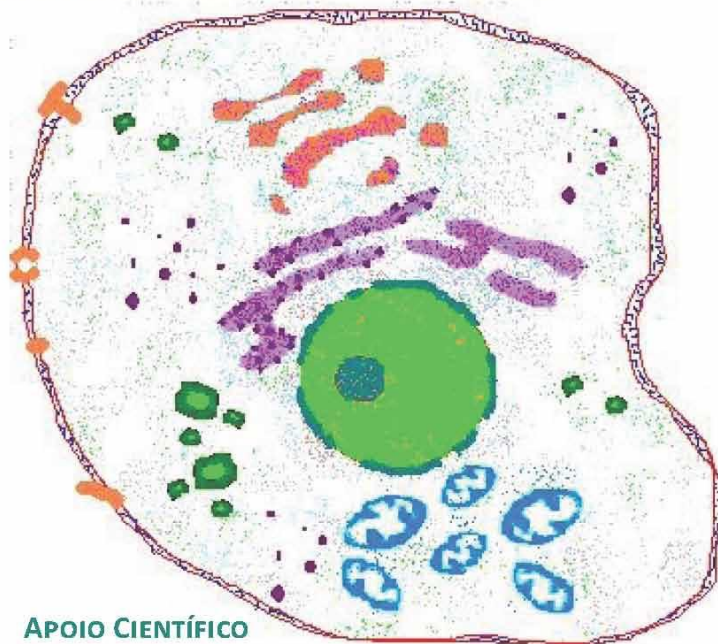


Pede-se novamente ácidos orgânicos na urina e aminoácidos plasmáticos. Agendada nova consulta para reavaliação.

XIV CURSO BÁSICO DOENÇAS HEREDITÁRIAS METABOLISMO

11, 12, 13 DE DEZEMBRO DE 2017

CASA ACREDITAR - COIMBRA



APOIO CIENTÍFICO



SECÇÃO DE DOENÇAS
HEREDITÁRIAS DO
METABOLISMO



Obrigada!

Ana Patrícia Rodrigues,
Interna do Ano Comum | CHUC