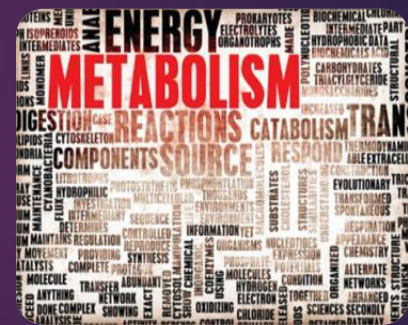


XIII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo

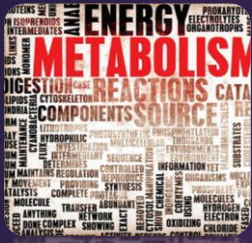
HOSPITAL PEDIÁTRICO - CHUC

21 A 23 DE SETEMBRO DE 2015

CASO CLÍNICO Nº 16



Ana Isabel Duarte
IFE Pediatría



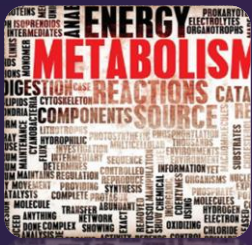
História da doença atual

- ▶ AAOL, ♂, DN: 25/08/2006
- ▶ 1º filho de pais saudáveis, caucasianos e não-consanguíneos.
- ▶ História familiar irrelevante
- ▶ Gravidez vigiada, de termo normal.

3M - 1º episódio de urgência (HP): hérnia inguinal e umbilical (observado por cirurgia);

5M - 2º episódio de urgência (HP): CRS e “protuberância” lombar;

EO: Dismorfismos cranio-faciais ligeiros + Exuberantes manchas mongólicas dispersas por todo o dorso + Bordo fígado e baço palpável



Exame objetivo

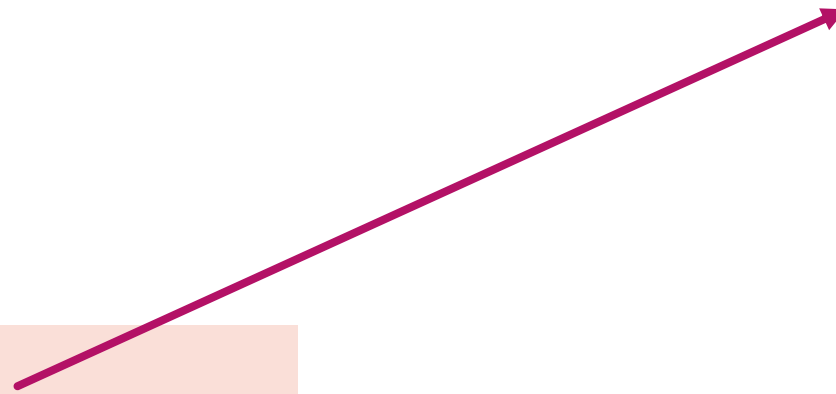
“Protuberância” lombar

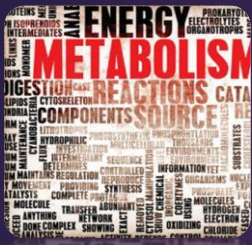
Olhos grandes

Pescoço curto

Hepato + esplenomegalia

Hérnia inguinal bilateral volumosa





Discussão

Hipóteses de Diagnóstico

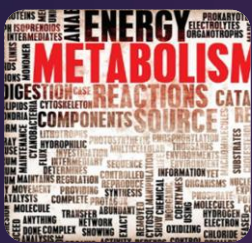


Displasia Óssea

Tumor Ósseo

Doença de Armazenamento

Outro?



MCDT's

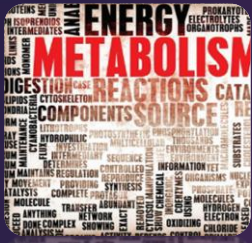
✦ Resultados compatíveis com - Mucopolissacaridose tipo VI (Doença de Maroteaux - Lamy)

Elemento	Resultado	Valores referência
Arilsulfatase B (leucócitos)	6,3	133-308 nmol/h/mg proteína
Doseamento Gags (urina)	303	6-16 mg/mmol creatinina

»»» presença de bandas de sulfato de dermatano

Estudo molecular (genótipo) – sangue (DNA)

- mutação em **heterozigotia composta** no gene *ARSB* [c.1533_1555del e c.1336G>A (p.G446S)]



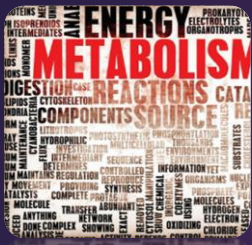
Diagnóstico

✦ **7M - Mucopolissacaridose tipo VI**
(Doença de Maroteaux - Lamy)

**Acompanhamento
multidisciplinar no
HP**

- » C. Cardiologia
- » C. Cirurgia
- » C. Doenças Metabólicas
- » C. Ortopedia

- » C. ORL/Surdez infantil
- » C. Oftalmologia
- » C. Pneumologia
- » C. Reabilitação Pediátrica



Evolução clínica

Evolução / intervenções cirúrgicas:

12 M – Herniorrafia bilateral + colocação CVC;

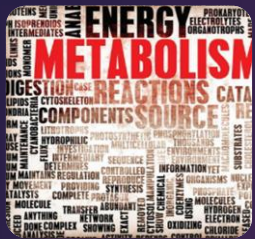
13 M – Terapia de Substituição Enzimática (TSE) – ensaio clínico da Biomarin (fase 4), enzima galsulfase (2mg/kg/semana);

22 M – Aplicação de colete de gesso;

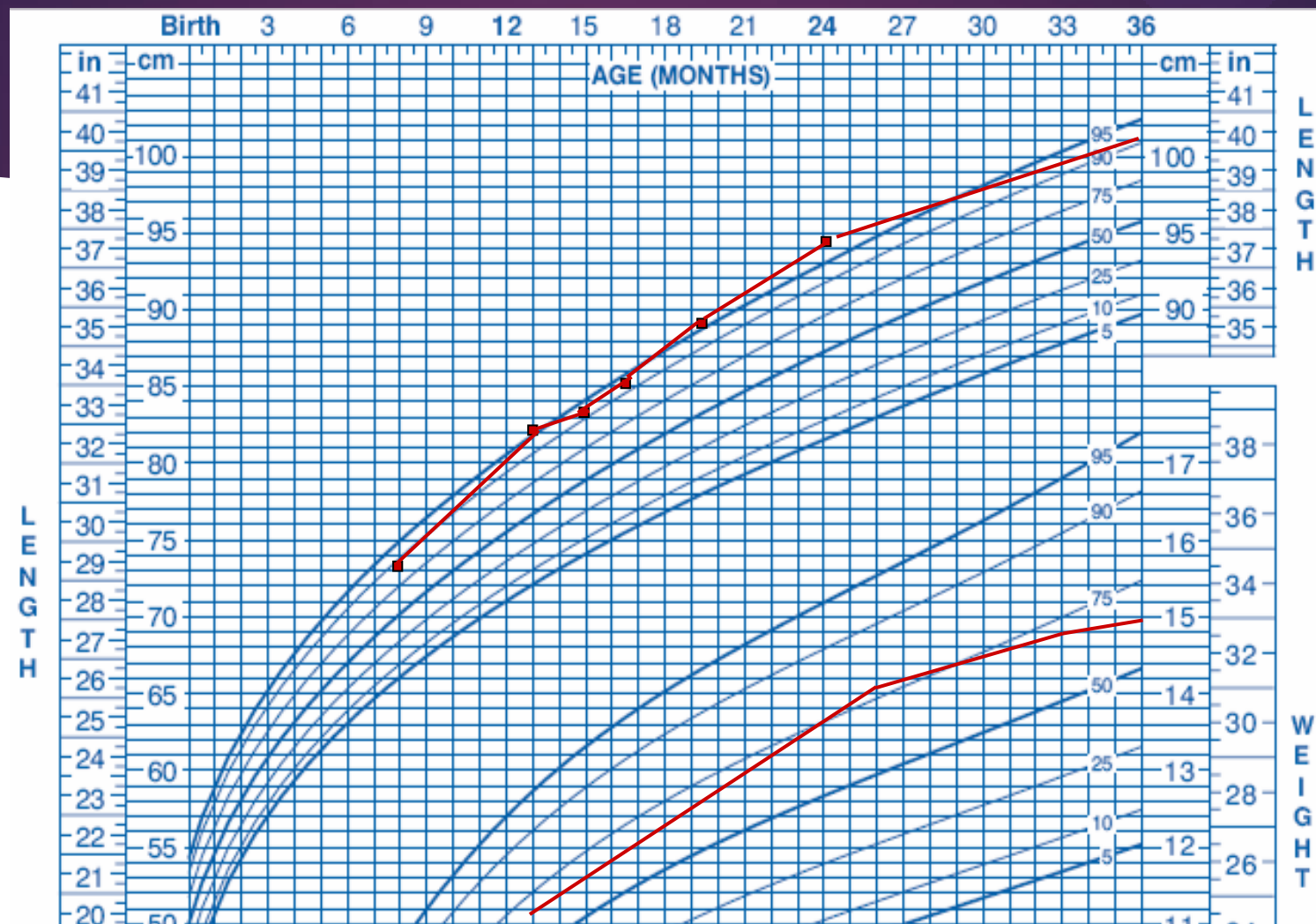
4 A – Amigdalectomia e miringotomia;

7 A – Internamento no SPM por infecção CVC;

8 A – Cirurgia túnel cárpico (punho esquerdo).



Crescimento e peso (até 36M)



8 A 7 M

E: 128,5 cm (P 25-50); P: 27,2Kg (P50); PC: 54cm (P90).

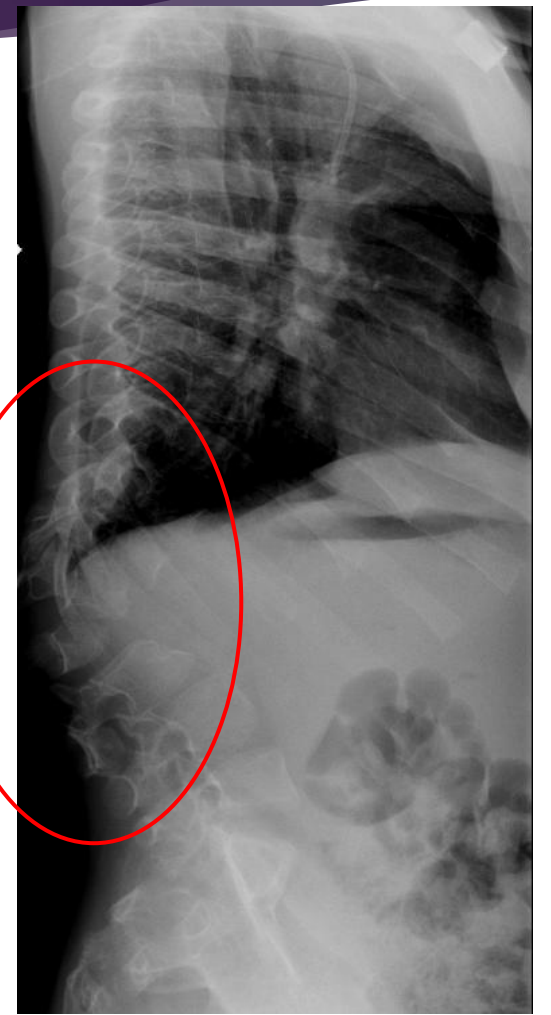
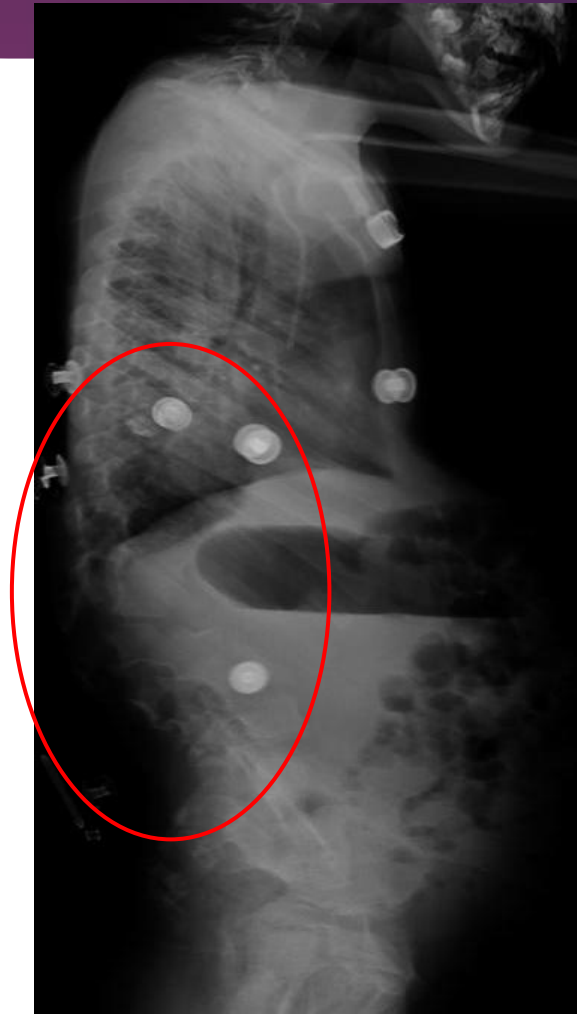
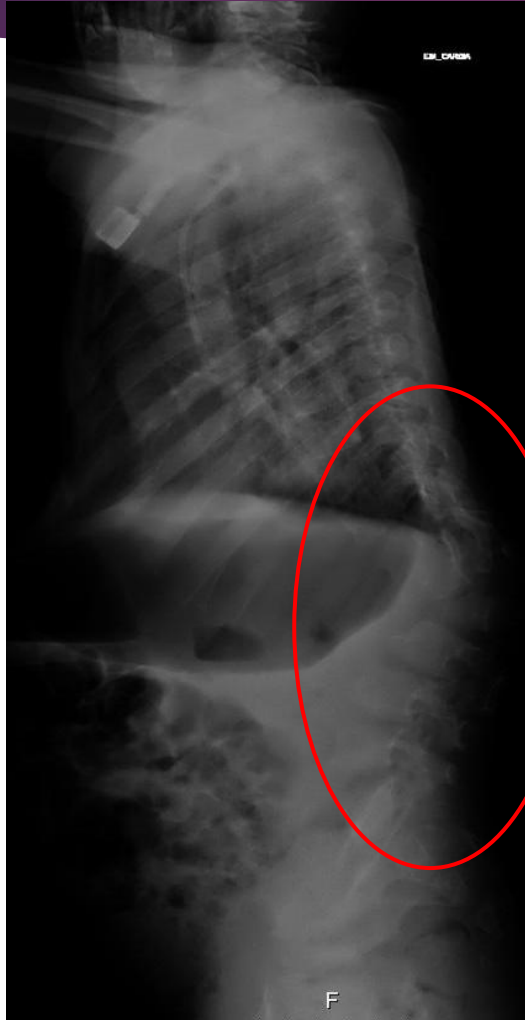
ENERGY METABOLISM REACTIONS DIGESTION COMPONENTS SOURCE

5 M

4 A

5 A

8 A



ENERGY METABOLISM REACTIONS CATABOLISM DIGESTION COMPONENTS SOURCE

5 M



4 A

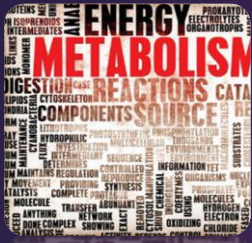


5 A

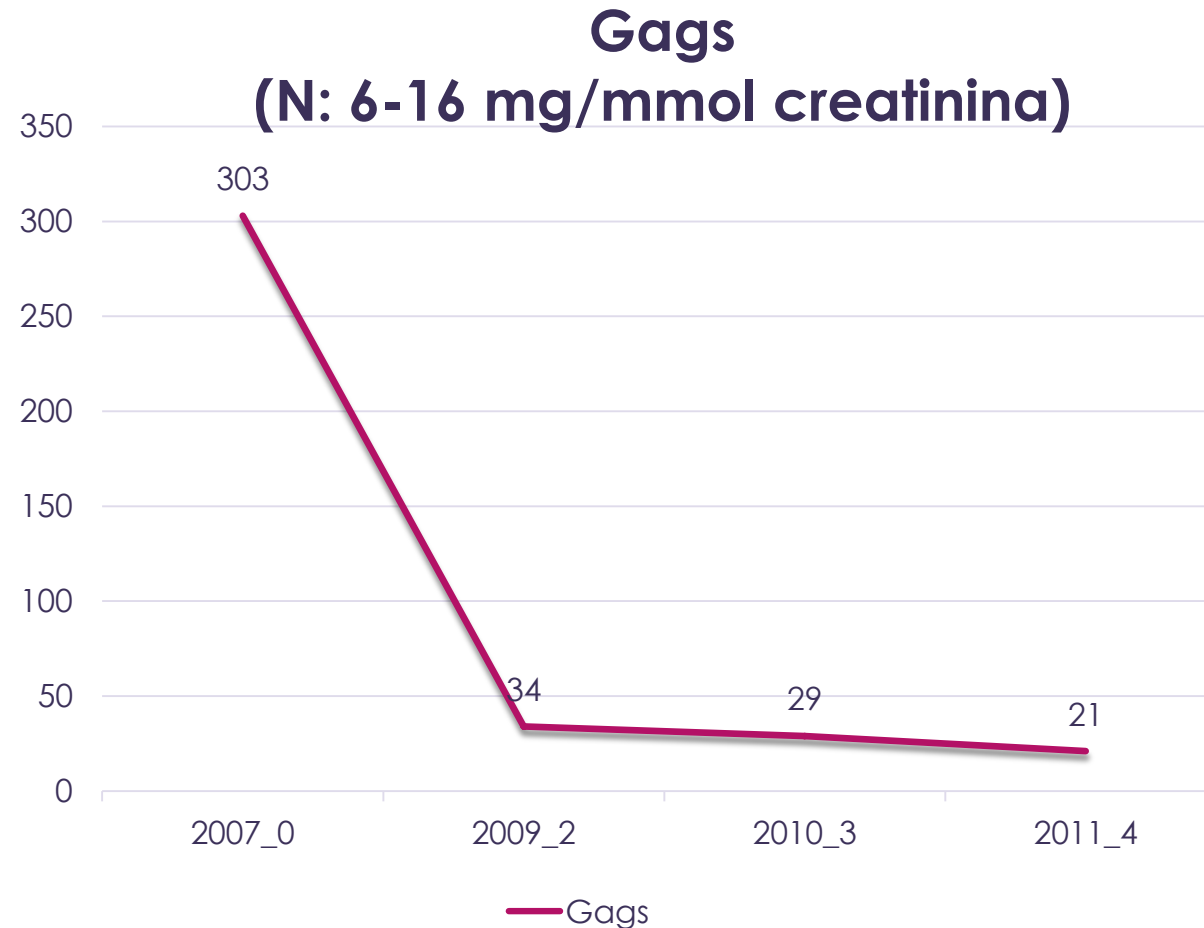


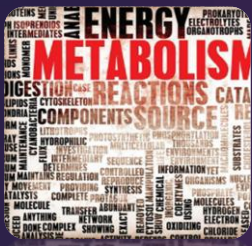
8 A





Evolução bioquímica com TSE





Ponto da situação

TSE semanal

[Galsulfase 15ml (1mg/kg, 5mg/5ml (frasco))]

Última consulta em Abril 2015, aos **8 A e 7 M:**

- # Cardiologia: VM espessada com Insuf. *minor* – sob profilaxia endocardite;
- # Desenvolvimento - médio – baixo (QI 87);
- # MFR: Melhoria na motricidade global e realização de AVDs;
- # Oftalmologia: Opacidade córnea bilateral - OE (++) e OD;
- # Ortopedia: cifose e escoliose lombar estável (uso de colete de gesso), cirurgia túnel cárpico esq. com bons resultados – aguarda dir.;
- # ORL: Último audiograma sem alterações (Maio/2015);
- # Pneumologia: SAOS ligeiro (EPS Abril/2015).

Obrigada pela vossa atenção!

