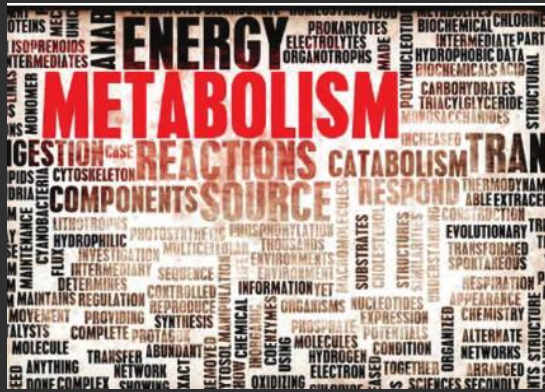


# XIII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Hospitais da Universidade de Coimbra - CHUC-EPE



## Caso clínico

nº 4

# Identificação

- M. S. S.
- Género feminino
- Data de nascimento: 22/02/1992
- Natural de França
- Nacionalidade Portuguesa
- Residir na Guarda



# Antecedentes

## □ Antecedentes pessoais

- Parto eutócico
- Peso ao nascimento 3,120Kg

## □ Antecedentes familiares

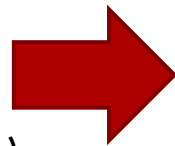
- Pai e mãe: casal consanguíneo (primos 2º grau)
- Mãe: G2/P2, partos eutócicos. Sem história de abortos espontâneos
- Pai e irmão: saudáveis

# História da Doença Atual

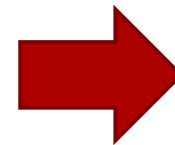
D1: Vômitos

D5:

- Vômitos
- Icterícia
- Perda ponderal (1Kg)



Insuficiência hepática  
- diátese hemorrágica  
Alteração neurológicas



Exsanguineotransfusão



Hipóteses de diagnóstico:

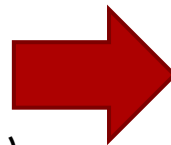
- Infecção
- Doença biliar obstrutiva
  - S. Alagille (hipoplasia biliar intra-hepática)
  - S. Byler (Coolestase intrahepática familiar progressiva)
- Doença hereditária do metabolismo:
  - Intolerância hereditária da frutose
  - Tirosinemia tipo I
  - Galactosémia
  - Deficiência em citrina (citrulinemia tipo II)
  - Doença Neimann-Pick tipo C

# História da Doença Atual

D1: Vômitos

D5:

- Vômitos
- Icterícia
- Perda ponderal (1Kg)



Insuficiência hepática  
- diátese hemorrágica  
Alteração neurológicas



Exsanguineotransfusão



Impossibilita doseamentos  
enzimáticos eritrocitários



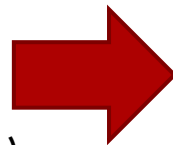
Estudo genético dos pais:  
Mutaç o Q188R em heterozigotia do gene GALT

# História da Doença Atual

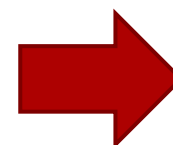
D1: Vômitos

D5:

- Vômitos
- Icterícia
- Perda ponderal (1Kg)



Insuficiência hepática  
- diátese hemorrágica  
Alteração neurológicas



Exsanguineotransfusão

**Galactosémia clássica**

Substituição de leite materno por leite sem lactose



**Resolução do quadro**



# Investigação

- Galactose 1-fosfato eritrocitária: 58,3  $\mu\text{mol/L}$ 
  - ▣ N em galactosémico com dieta: 50-150
  
- Gal-1 P uridiltransferase GV: 0 mmol UDPglucose consumida/h/g Hbg
  - ▣ N: 17-37
  - ▣ Heterozigotos 5,6-16,5
  - ▣ Homozigotos 0-1,5
  
- Homozigotia para a mutação Q188R

**GALACTOSÉMIA CLÁSSICA**

# Evolução

2 anos : Apraxia da linguagem e disartria

9 anos:

☐ RM-CE

> atrofia cortical e subcortical

> hipossinal a nível fronto-parietal e corpo caloso que traduzem hipomielinização

☐ DMO

> Sugestiva de osteopenia/osteoporose



# Evolução

11 anos:

- Doseamento de estradiol < 20,0 pg/ml
- LH 30,8mUI/ml
- FSH 94,4 mUI/ml



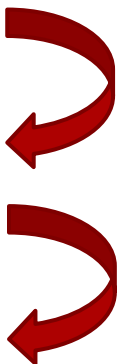
Consulta de endocrinologia

13 anos: Puberdade diferida

- Sem menarca
- M2P3

**Hipogonadismo  
hipogonadotrófico**

- Etinilestradiol 5microg durante 6 meses
- Etinilestradiol 10microg



17 anos: Ciclos regulares, sem dismenorreia, sem menometrorragias (medicada com Mercilon ®)

# Evolução

- ❑ Crescimento regular
  
- ❑ Dificuldade de aprendizagem
  - Necessidade de apoio do ensino especial
  - Currículo escolar adaptado
  - Avaliação cognitiva com WISC III:
    - QI escala Verbal: 47 (muito inferior)
    - QI escala de realização: 48 (muito inferior)
    - QI escala completa: 43 (muito inferior)
    - Compreensão verbal: 48 (muito inferior)
    - Organização perceptiva: 50 (muito inferior)
    - Velocidade de processamento: 51 (muito inferior)
  
- ❑ Controlo oftalmológico anual: sem cataratas

# Orientações terapêuticas

- Dieta restrita em lactose e galactose
  - ▣ Cumprimento por vezes irregular (++ na adolescência)
  - ▣ Plano alimentar modelo no adulto:

- **Pequeno Almoço:** 1 copo de leite de soja + 1 pão com manteiga vegetal
- **Almoço:** arroz ou massas ou 1 batata com bacalhau ou salmão, meio pão, 1 copo de ice tea (sem sopa e sem fruta)
- **Lanche:** leite de soja com 1 pão com manteiga vegetal
- **Jantar:** arroz ou massas ou 1 batata com bacalhau ou salmão, meio pão, 1 copo de ice tea (sem sopa e sem fruta)

- Suplementação com cálcio, vitamina D e etinilestradiol

# Vigilância

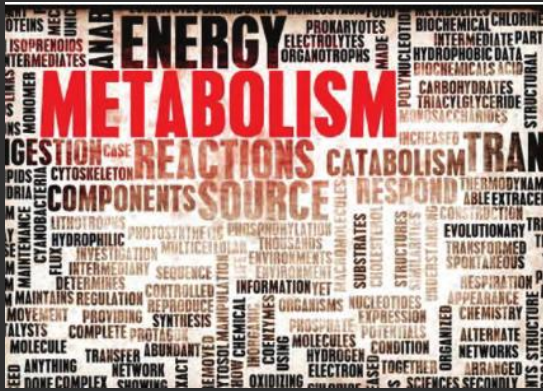
- Doseamento de galactose-1-P eritrocitária (anual)
- Análises com bioquímica e sumária de urina com relação cálcio/creatinina (anual)
- Densitometria
- Oftalmologia (anual)

# Conclusão

- Galactosémia clássica
  - Mutação Q188R em homozigotia do gene GALT
  - Défice de galactose -1 -fosfato uridil transferase
  
- Diagnóstico no período neonatal
  
- Clínicamente:
  - Ligeiro atraso do desenvolvimento psico-motor
  - Hipogonadismo hipogonadotrófico  
(Insuficiência ovárica precoce)
  - Osteopenia/ Osteoporose
  - Sem cataratas

# XIII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Hospitais da Universidade de Coimbra - CHUC-EPE



## Caso clínico nº 4 Galactosémia clássica