

Caso clínico nº5_XIII Curso DHM_2015



XIII
CURSO BÁSICO DE
DOENÇAS HEREDITÁRIAS
DO METABOLISMO

21 A 23 DE SETEMBRO 2015
HOSPITAIS DA UNIVERSIDADE DE COIMBRA
CHUC

Susana Nobre

15A

Antecedentes perinatais

GII, vigiada; 21s DPC (3 mm rim dto)

PII, eutócico, 38s

APGAR 9/10/10

PN: 2500g (P5), Comp 46cm (P5), PC: 32cm (< P5)

Antecedentes familiares

Ø consanguinidade

Pais e irmã saudáveis

Sem AF de relevo

História da doença atual

D6

Má progressão ponderal → LA (170 ml/Kg/dia), com boa recuperação

M1

Noção de aumento do volume testicular → Serviço de Urgência HPC

Hidrocele



2,5M

Ecografia abdominal de controlo da DPC → **Ascite**

Aumento ponderal:

1M 26g/dia, 1-2M 42g/dia

Internado para estudo

História da doença atual

2,5 M

Exame objectivo:

- Sem dismorfismos
- Telangiectasias na face
- Displasia ungueal
- Hepatomegalia (5 cm abaixo RCD)
- Esplenomegalia (4 cm abaixo RCE)
- Atrofia muscular
- Hidrocelo bilateral com equimose
- Craneotabes



História da doença atual

Parâmetro analítico	Valor	VR
Hg (g/dl)	8,4	11,1-14,1
Plaquetas (/μl)	116 000	200000-450000
TP	47	14
Fator V / VII (%)	75 / 79	100 / 100
Proteínas totais (g/L)	31,4	59-70
Albumina (g/L)	22,5	34-42
AST / ALT (UI/L)	94 / 83	5-60 / 5-45
LDH (UI/L)	836	240-480
Ureia (mmol/L)	1,5	1,8-6
Sódio (mmol/L)	127	135-145
Fósforo (mmol/L)	0,69	1,25-2,1
Urina	Natriúria, fosfatúria, calciúria	

➔ Administração de vit K

**Coagulopatia
refractária á
vitamina K!!**

História da doença atual

- ✓ Pequeno lactente (2,5M)
- ✓ **Insuficiência hepática aguda:**
 - Coagulopatia refractária á vitamina K
 - Hipoalbuminemia
- ✓ **Tubulopatia**
 - Natriúria
 - Fosfatúria
 - Calciúria
- ✓ **Raquitismo**
 - Craneotabes



Hipóteses de diagnóstico?

- ✓ Galatosémia
- ✓ Frutosémia
- ✓ Tirosinémia
- ✓ Doença mitocondrial



Exames complementares de diagnóstico

Exames complementares diagnóstico:

- Açúcares redutores na urina
- Lactato plasmático
- AA plasmáticos e urinários
- AO urinários

AA séricos	Valor	VR
Tirosina	100	22-56 $\mu\text{mol/L}$
Metionina	814	4-24 $\mu\text{mol/L}$
Fenilalanina	88	32-58 $\mu\text{mol/L}$

AO urinários

Grande quantidade dos ácidos:
**p-hidroxifenil-acético, láctico e
pirúvico e succinilacetoacético**

Presença de **succinilacetona (++)**



Diagnóstico?

✓ **Tirosinemia tipo 1**

Terapêutica:

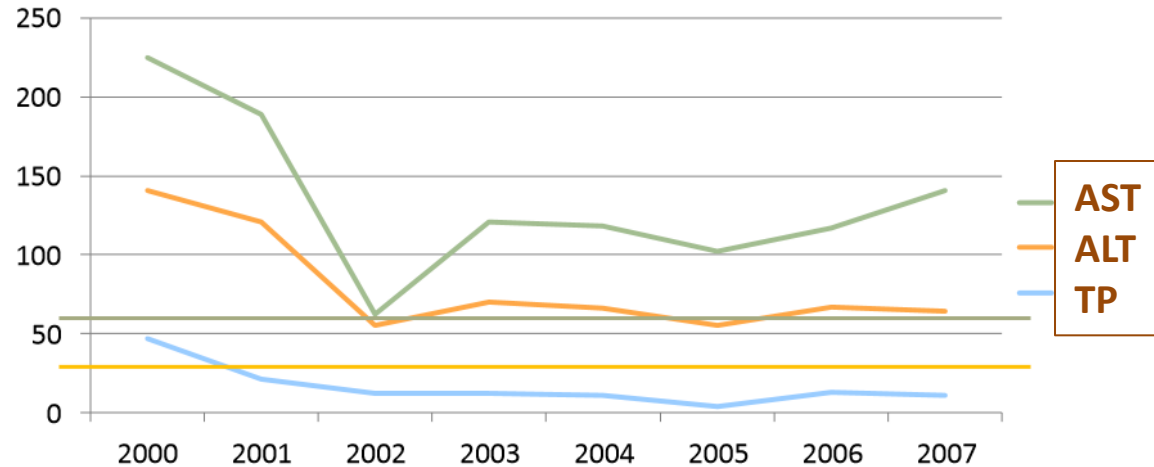
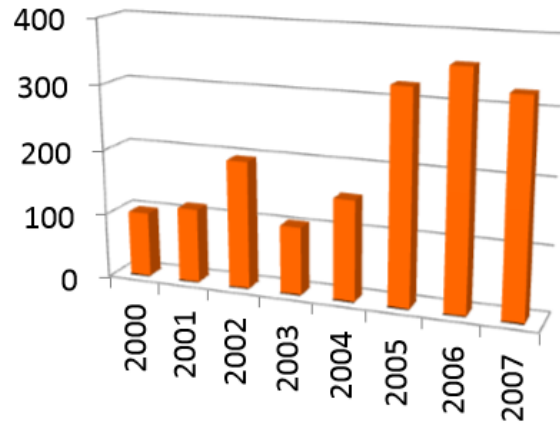
- Dieta hipoproteica (dieta vegetariana restrita)
- Aminoácidos essenciais isentos de tirosina
- Nitisinone® – NTBC (1 a 2 mg/kg/d)
- Vitaminas (K, D) e minerais (Ca, Fe)
- Vigiar hepatocarcinoma



Objetivos:

- Tirosina < 400 mmol/l
- Succinilacetona - 0
- Crescimento – N
- Desenvolvimento – N

Tirosinémia



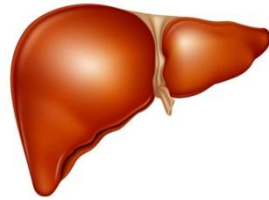
Succinilacetona: sempre negativa na urina

- Ecografias abdominais seriadas:
 - Cirrose** de instalação progressiva
 - 2006: **imagem nodular** no segmento III do fígado
- RMN hepática não esclarecedora da imagem nodular
- Alfa-fetoproteína N

Risco de hepatocarcinoma!

Transplante hepático
(2007)





Transplante hepático (2007)

Transplante hepático aos 7 anos

Cirurgia sem intercorrências, alta a D18

Histologia da peça operatória não confirmou HCC

Liberalização da dieta (alimentação N)

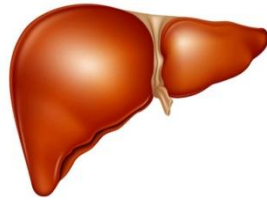
Terapia Imunossupressora

Complicações tardias:

Estenose da via biliar (A2) – correção cirúrgica

Colangites de repetição

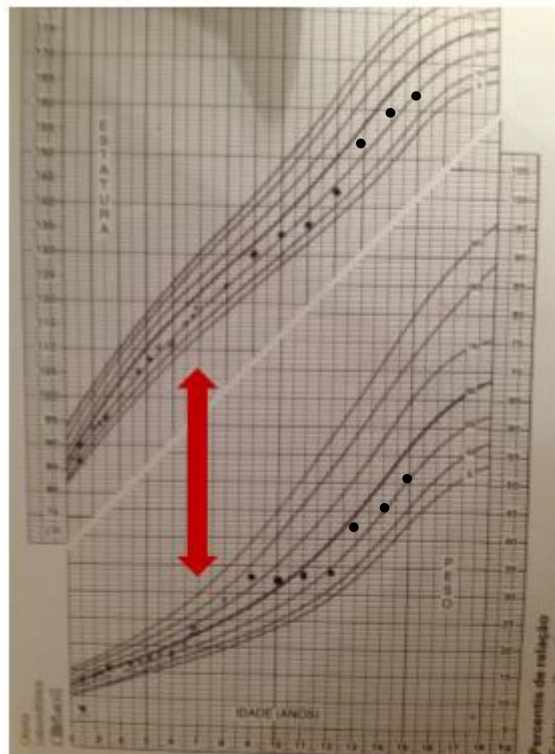
Succinilacetona vestigial



Transplante hepático (2007)

Crescimento

Desenvolvimento



	Resultado	QI/ Índice	Percentil	75% Intervalo de confiança
Verbal	40	86	18	80-94
Realização	39	82	11	75-93
Escala Completa	79	80	9	74-91

Avaliação:

Do ponto de vista de uma análise qualitativa o Pedro obteve os seguintes resultados:

Quociente de Inteligência Global: Médio Inferior

Quociente Intelectual Verbal: Médio

Quociente Intelectual de Realização: Médio Inferior

Classificação dos níveis de Inteligência, segundo a WISCIII.

QI: 130 ou mais: Muito Superior; QI: 120-129: Superior; QI: 110-119: Médio Superior; QI: 90-109: Médio; QI: 80-89: Médio

Inferior; QI: 70-79: Inferior; QI: 69 ou menos: Muito Inferior.