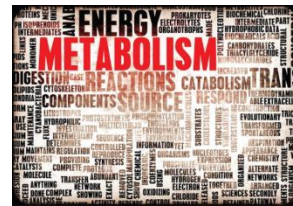


XIII Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo  
21 a 23 de setembro de 2015



## Caso Clínico nº 7

**Ana Gouveia**

Hospitais da Universidade de Coimbra - CHUC-EPE

## IDENTIFICAÇÃO E ANAMNESE

Caucasiano

**[6 anos]**

- Mialgias e fraqueza muscular
- |                   |
|-------------------|
| Longas caminhadas |
| Correr            |
| Subir escadas     |
| Jogar futebol     |



**[33 anos]**

Início de exercício físico  $\xrightarrow{\text{minutos}}$  mialgias  $\xrightarrow{\text{minutos}}$  fraqueza

Sintomas só revertem com o repouso.

- Sem episódios de exacerbação em situações de infecção ou descompensação metabólica.

## ANTECEDENTES

Desenvolvimento psicomotor normal

**Antecedentes patológicos** irrelevantes

**Antecedentes familiares:**

Pais não consanguíneos, saudáveis

5 irmãos (2 ; 3 ) : saudáveis

## EXAME OBJETIVO

Sem dismorfismos faciais.

AC – S1 e S2 audíveis, rítmicos, sem sopros.

AP – MV audível e simétrico, sem ruídos adventícios.

Restante exame objetivo geral normal.

Sem alterações cognitivas

Exame dos pares cranianos normal

**Sem fraqueza muscular. Sem atrofia ou fasciculações.**

**Reflexos miotáticos normais e simétricos.**

Exame das sensibilidades normal

Sem alteração das provas de coordenação

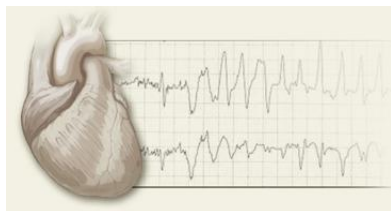
Marcha sem alterações



## INVESTIGAÇÃO



↑↑ **Enzimas musculares:** CK 487-529 mg/dL; LDH 728 mg/dL



**Eletrocardiograma em repouso:** Ritmo sinusal, extrassistolia ventricular muito frequente

**Ecocardiograma:** normal

**Prova de esforço:** positiva, por fadiga máxima, com diminuição da capacidade funcional aos 10 minutos.

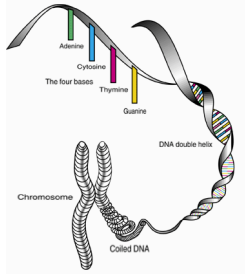


## Perfil de acilcarnitinas

↓ Carnitina livre e C2  
↑ C5-C14



Compatível com **DÉFICE MÚLTIPLO DAS ACIL-CoA DESIDROGENASES DOS ÁCIDOS GORDOS (MADD)**, forma moderada.



## Estudo genético – Caso Índice

- **Heterozigotia combinada poligénica:**

Mutação p.P534L (c.1115A>G) no gene ETFDH

Variante patogénica p.T171I (c.512C>T) no gene ETFA

Variante patogénica p.T245M (c.733C>T) no gene ETFB

## Estudo genético – Mãe

Mutação p.P534L (c.1115A>G) no gene ETFDH

Variante patogénica p.T245M (c.733C>T) no gene ETFB



## TRATAMENTO

- Restrição de proteínas e gorduras .
- Dieta à base de hidratos de carbono.
- Evitar jejum.
- Evitar outros fatores de stress metabólico (infeções).
  
- L-Carnitina – melhoria subjetiva.