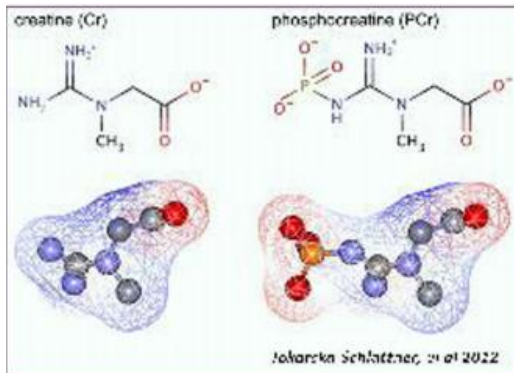


XI Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo
23 a 25 de Setembro de 2013

Caso Clínico nº10



Inês Nunes Vicente

Hospital Pediátrico Carmona da Mota, CHUC-EPE

Victor , 21 meses

Motivo consulta Neuropediatria: “quedas frequentes”

Ex Objectivo: marcha de base alargada, atáxica;

Força muscular N; ROTs ++/++; Ø dismetria; Ø lateralização.

Investigação:

TGO/TGP e CK N

EEG N

Reobservação (23 M): sem ataxia → alta

Readmitido 32 M: quadro intermitente de ataxia

sic mãe: “irritável...quadro flutuante...melhor quando come mais frequentemente...”

Antecedentes Pessoais:

I Gesta, vigiada, sem intercorrências.

Parto MBB 40s, eutócico, I Apgar 9 (1') 10 (5'); PN 3460g (AIG)

Período neonatal sem intercorrências

Após os 6M: peso e estatura P50 → P5 PC P50 → P5

Aos 10M e aos 18M: episódio paroxístico, após acordar– tremor/ataxia do tronco e revulsão ocular seguido de prostração e sonolência.

Noção de melhoria com a alimentação.

DPM:

Sorriso 1M; Vocalizações 2M; Preensão 4M; Sentar sem apoio 7M;

Palavras 12M; **Marcha 22M**

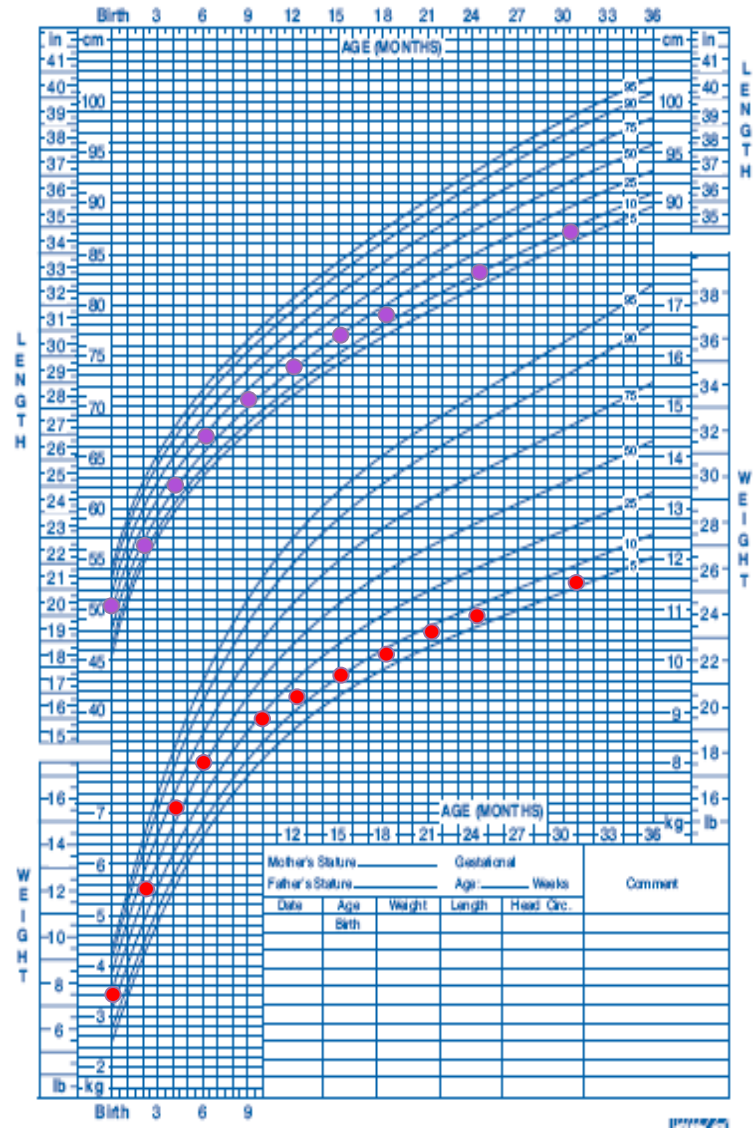
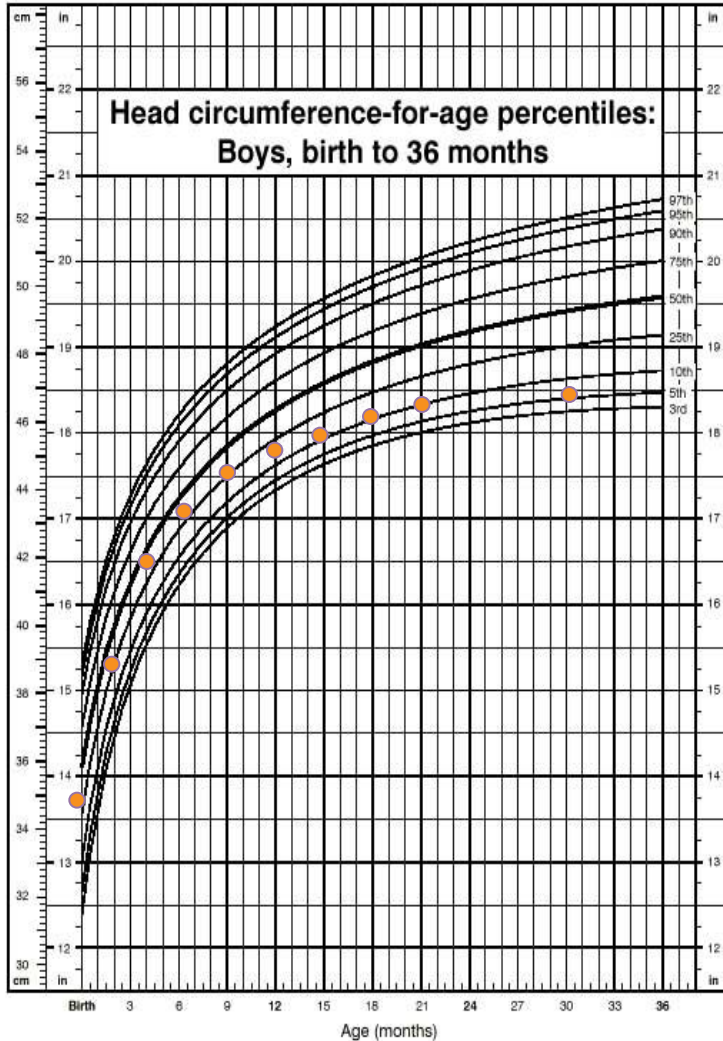
Infantário desde os 18M: “quedas frequentes”;

“relação com os pares adequada”.

Antecedentes Familiares: irrelevantes, Ø consanguinidade

Somatometria

CDC Growth Charts: United States



Investigação

Avaliação analítica

- Na, K, Cl, Mg, Ca, Pi – (N);
- TGO – 36 UI/L; TGP – 20 UI/L (N);
- CK – 45 UI/L (N)
- Glicémia 4,8 mmol/L (N) ;
- Amónia 11 mmol/L (N); Lactato 0,9 mmol/L (N)
- Gasimetria venosa - N

EEG – Traçado normal

TAC CE – Normal

RMN CE com espectroscopia – Normal

Em Resumo:

Rapaz, 32M

Episódios paroxísticos de ataxia e irritabilidade desde os 10M

Possível relação com o jejum

EEG 1 e 2 - N

TC-CE e RMN-CE – N

Hipóteses de Diagnóstico ?

- ✓ Intoxicação exógena/endógena recorrente
- ✓ Défice transportador da glicose
- ✓ Défice PDH (forma tardia)
- ✓ Ataxias episódicas familiares
- ✓ Canalopatias
- ✓ ...

“Em Crise” – ataxia, irritabilidade

- **Sangue:** Glicémia 4,6mmol/L (N); Amónia 38mmol/L (N); Lactato 1,8mmol/L (N)
- **LCR** - glicose 1,6mmol/L (↓); Lactato 1,8mmol/L (N); Proteínas 22,4mg/dl (N); ex citológico N

Glicose LCR/plasma 0,34 (N >0,45)

- T3/T4/TSH – N; Cortisol (10h manhã, jejum) - N
- Ac. Fólico plasma – 17,8ng/ml (N) e LCR – >24
- α-Fetoproteína – 2,2UI/ml (N)
- AO e AA - N
- Acilcarnitinas – N
- CDT- N

Internamento nº2:

Repetiu PL

Glicémia 4,4 mmol/L; Glicorráquia 1,6mmol/L

Glicose LCR/plasma 0,36 (↓)

Suspeita Clínica

+

Deficiência de GLUT1

Diagnóstico Bioquímico



Iniciou Dieta Cetogénica 3:1

Alta para domicílio → Ambulatório

Seguimento – Metabólicas e Neuropediatria:

D15 Dieta Cetogénica

Menos quedas no Infantário, mais bem disposto...

3M Dieta Cetogénica

Bem adaptado; sem fome; avaliação nutricional OK

Marcha menos atáxica

Estudo genético

Heterozigotia – mutação *SLC2A1* – c.848insA

Mutação de novo não descrita previamente

AD

Em resumo...

Suspeita clínica (ataxia, ADPM, “microcefalia” PN)

+

Diagnóstico bioquímico (Relação glicose LCR/plasma↓)

+

Diagnóstico genético (mut. heterozigotia *SLC2A1* – c.848insA)

= Deficiência de GLUT1