

XIV CURSO BÁSICO DOENÇAS HEREDITÁRIAS METABOLISMO

Patrícia Marques

13 de Dezembro de 2017, Hospital Pediátrico de Coimbra

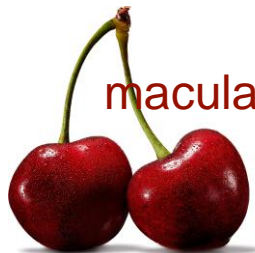
CASO CLÍNICO



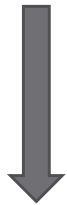
Anamnese

- Sexo masculino
- Data nascimento: 03-11-1954 (63 anos)

Primeira queixa: perda acuidade visual ~24 anos idade



macular cherry-red spots



sialidose



Anamnese

33 anos idade

- Mioclonias
- Quadro neurodegenerativo progressivo:
 - Ataxia troncular e marcha
 - Epilepsia mioclónica progressiva
 - Nistagmo exuberante
 - Disartria
 - AV < 1/10 bilat (retinopatia e cataratas)
 - Perda progressiva de autonomia



Estudo complementar

Atividade da alfa-neuraminase (fib e leuc) – zero

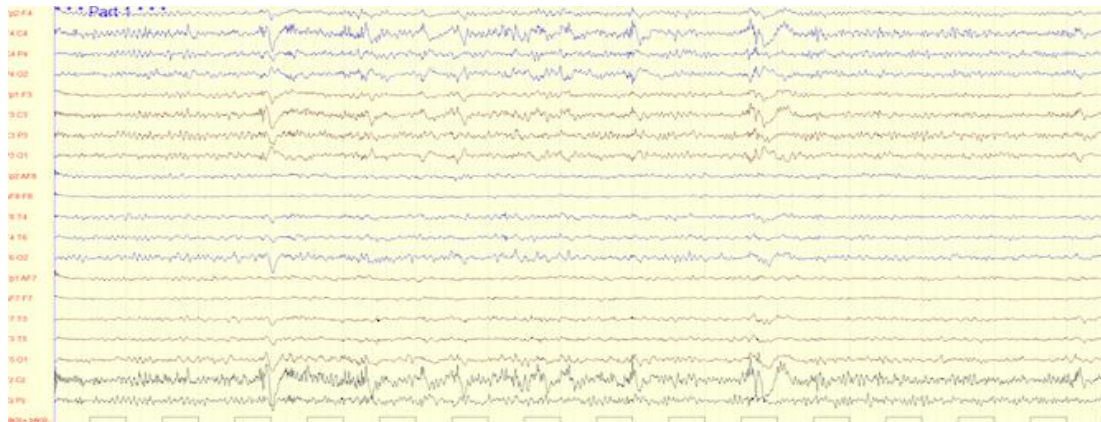
Perfil cromatográfico dos oligossacáridos (urina) sugere diagnóstico de Sialidose

GENE NEU1: heterozigotia composta c.700G>A (p.D234N) e c.1021C>T (p.R341X)

Irmão foi testado >>> também compatível com sialidose

Video EEG compatível com epilepsia mioclónica

RM com atrofia cortical e cerebelosa



Evolução

63 anos idade

Marcha só possível com apoio (ataxia e mioclonias)

Múltiplas mioclonias multitópicas - incapacidade de beber, comer sopa, escrever ou agarrar em copos - **resistente tratamento AE**

Disartria severa

AV < 1/10

Nistagmo exuberante no olhar em todas as direcções

Muitas limitações no desempenho das AVD

Sem alterações cognitivas

MEDICAÇÃO

Clonazepam 2 mg – 3id

Zonisamida 100 mg – 2id

Valproato 300 mg – 2id

LVT 500 +1000

Fluvoxamina 50 mg - id

Conclusão

Sialidose tipo 1 ou

Deficiência em Neuraminidase ou

Síndrome de Mioclonus e Manchas Vermelho Cereja

Autossômica recessiva, rara

Diminuição actividade da enzima a-N-acetil neuraminidase (sialidase), com deposição oligossacarídeos e glicopéptidos nos lisossomas

>40 mutações no gene NEU1

1ºs sintomas 20-30 anos

Distúrbio marcha + diminuição AV e mioclonias

Diagnóstico confirmado pelo padrão cromatográfico dos oligossacarídeos na urina e demonstração da diminuição atividade a-N-acetil neuraminidase

Apenas tratamento sintomático

Complicações renais e pneumonia

Elevada morbidade mas em geral, não morrem da doença