Medicina do Adolescente | Caso Clínico

PD-101 - (21SPP-11947) - TANGO2-RELATED METABOLIC ENCEPHALOPATHY AND ARRHYTHMIAS

Joana Vasconcelos[1]; Joana Simão[1]; Ana Martins[2]; Conceição Trigo[3]; Gabriela Pereira[4]

1 - 1- Unidade de Adolescentes, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 2 - 2- Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 3 - 3- Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital de Santa Marta, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central; 4 - 4- Serviço de Neuropediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: A doença TANGO2 / *TANGO2-Related Metabolic Encephalopathy and Arrhythmias* é uma doença metabólica rara que inclui atraso de desenvolvimento psicomotor grave (ADPM), epilepsia refratária e crises metabólicas recorrentes com acidose láctica, rabdomiólise, arritmias cardíacas e encefalopatia.

Descrição do caso: Adolescente de 13 anos, sexo feminino, com seguimento multidisciplinar desde os 18 meses e estudo etiológico em curso por ADPM grave, paraparésia espástica de predomínio inferior, epilepsia, microcefalia e dismorfia facial caracterizada por face alongada, nariz tubular e implantação baixas das orelhas. Durante internamento por rabdomiólise grave (CK máxima 71 275 U/L, troponina I 257 pg/mL, mioglobina 7 229,8 ng/mL) na sequência de episódio crítico com ausência prolongada e incontinência de esfíncteres, é documentado QT longo (570 ms). Permanência em UCIP complicada com paragens cardiorrespiratórias múltiplas com necessidade de suporte avançado de vida, incluindo desfibrilhação e cardioversão. Durante o internamento surge resultado de sequenciação exómica que confirmou mutação no gene TANGO2 em homozigotia.

Comentários / Conclusões

Discussão: A apresentação clínica da doença TANGO2 é variável e com manifestações comuns a outras doenças neurológicas e /ou metabólicas, dificultando o seu diagnóstico precoce. O seguimento destes doentes na ausência de diagnóstico definitivo é de extrema importância pela possibilidade de surgimento de novos achados clínicos que elevem o índice de suspeição para a doença.