

Doenças do Metabolismo | Caso Clínico

EP-058 - (1JDP-10123) - PISTAS DIAGNÓSTICAS PARA ERROS DO METABOLISMO - A IMPORTÂNCIA DOS EXAMES DE 1ª LINHA

Luís Salazar¹; Margarida Paiva Coelho²; Joana Correia²; Bernarda Sampaio³; Liliana Pinho⁴; Ana Teixeira⁵; Anabela Bandeira²; Conceição Mota⁵; Esmeralda Martins²

1 - Serviço de Pediatria - Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 2 - Centro de Referência de Doenças Metabólicas - Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 3 - Unidade de Neonatologia – Hospital da Senhora da Oliveira, Guimarães; 4 - Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais - Centro Hospitalar e Universitário do Porto; 5 - Unidade de Nefrologia- Centro Hospitalar e Universitário do Porto

Introdução / Descrição do Caso

O diagnóstico diferencial de sépsis e/ou disfunção neurológica no recém-nascido (RN) deve sempre incluir erros do metabolismo. Os exames de 1ª linha podem fornecer indícios destes, como acidose metabólica, alcalose respiratória ou hiperamonémia.

Caso: RN de termo, 1ª filha de casal não consanguíneo, história familiar no ramo materno de mortes neonatais. Gravidez pós-FIV (VII gesta), parto sem intercorrências, tendo alta em D2.

Levada ao SU às 54 horas de vida por recusa alimentar, sonolência e gemido. À admissão: mau estado geral, apirética, normotensa, SpO2 100%, taquipneica com tiragem, auscultação normal. Rastreamento séptico negativo e gasimetria com alcalose respiratória, lactato 6,4 mmol/L.

Uma hora pós-admissão iniciou movimentos do membro superior esquerdo e de mastigação com atividade paroxística no EEG. A TC cerebral sugeriu hemorragia parenquimatosa e a AngioRM cerebral demonstrou lesões anóxico-isquémicas nos gânglios da base. Evoluiu para insuficiência respiratória e disfunção multiorgânica.

Às 90 horas de vida foi transferida para hospital nível III. O doseamento inicial de amónia foi 2907 umol/L. Iniciou técnica dialítica e depuradores de amónia com resolução progressiva da disfunção multiorgânica, mantendo repercussão neurológica grave. Inicialmente sem contacto ocular ou reflexo de sucção, pouco reativa; posteriormente, com aquisições progressivas. O Diagnóstico Precoce (DP) colhido no SU confirmou doença do ciclo da ureia (DCU).

Comentários / Conclusões

A apresentação neonatal das DCUs pode ser precoce, ainda antes da realização/resultado do DP. A amónia é um exame de 1ª linha a ser realizado em todos os RN que apresentem letargia e/ou alcalose respiratória, não adiando um diagnóstico cujo prognóstico depende de tratamento atempado.

Palavras-chave : encefalopatia, letargia, hiperamonémia, amónia, doença do ciclo da ureia