

Doenças do Metabolismo | Casuística / Investigação

CO-016 - (1JDP-9880) - ELEVAÇÃO DA CREATININA QUINASE > 1000 U/L – QUANDO SUSPEITAR DE DOENÇA HEREDITÁRIA DO METABOLISMO?

Joana Pires Borges¹; Joana Pires¹; Helena Santos¹

1 - Serviço de Pediatria/Neonatologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução e Objectivos

Define-se rabdomiólise como quadro de dor/fraqueza muscular, de início agudo/subagudo associado a elevação de creatina quinase (CK) sérica > 1000 U/L. A etiologia de base é diversa, incluindo doenças hereditárias do metabolismo (DHM) que condicionam intolerância ao exercício ou crises de rabdomiólise.

Objetivos: Perceber quais os principais desencadeantes de CK sérica > 1000 U/L e estabelecer perante que valor se deve suspeitar de DHM.

Metodologia

Estudo observacional descritivo realizado num serviço de pediatria de um hospital de nível II num período de 11 anos. Identificaram-se 198 casos (138 doentes) de CK > 1000 U/L, que se dividiram em 2 grupos: grupo 1-casos em crianças com diagnóstico confirmado ou suspeito de DHM; grupo 2-casos sem diagnóstico confirmado ou suspeito de DHM. Foram excluídos doentes com outras patologias de base.

Resultados

O grupo 1 (n=10 doentes, 64 casos) apresentou mediana de CK de 10250 U/L. As infeções foram a principal causa de rabdomiólise e 60% dos doentes tiveram recidivas. O grupo 2 (n=128 doentes, 134 casos) apresentou mediana de CK de 2245 U/L. A causa mais comum foi a miosite aguda (82.8%), com recidiva em 8.2% dos casos. Foi encontrada diferença estatisticamente significativa entre a mediana de CK dos dois grupos ($p < 0.001$) assim como uma associação significativa entre a presença de DHM e a ocorrência de recidiva ($p < 0.001$; OR=36.9). O valor de CK de 2206 U/L foi encontrado como ponto de corte entre os dois grupos.

Conclusões

Na presença de rabdomiólise com CK ≥ 2206 U/L, sobretudo se se tratar de uma recidiva, deverá ser tida em conta a possibilidade de uma doença hereditária do metabolismo.

Palavras-chave : rabdomiólise, metabolismo