Doenças do Metabolismo | Caso Clínico

EP-056 - (1JDP-9934) - QUANDO O SAUDÁVEL É QUESTIONÁVEL

Joana N. Santos¹; Inês Sobreira¹; Paula Garcia²

1 - Centro Hospitalar do Baixo Vouga, EPE; 2 - Hospital Pediátrico de Coimbra

Introdução / Descrição do Caso

A hipoglicémia, não sendo rara em contexto de doença com recusa alimentar, pode relacionar-se com condições endócrino-metabólicas, pelo que deve ser investigada se recorrente.

Menina encaminhada aos 12 meses para consulta por má progressão ponderal e resistência no consumo de papa e fruta. Foi colocada a hipótese de intolerância hereditária à frutose, que não foi imediatamente estudada porque ocasionalmente a criança aceitava fruta inteira. Aos 19M, 23M e 4 anos recorreu ao serviço de urgência por sintomas gastrointestinais com glicémia à entrada de 50mg/dL, 33mg/dL e 64mg/dL, respetivamente. Aos 4 anos a mãe referiu que deixou de lhe oferecer fruta, iogurte e sumos, dada a recusa da criança. Valorizando o contexto, realizou estudo genético que revelou uma variante patogénica c.448G>C p.(Ala150Pro) em homozigotia no gene ALDO B. Com o diagnóstico de Intolerância Hereditária à Frutose (IHF) foi orientada para consulta de Doenças Hereditárias do Metabolismo. O estudo dos pais confirmou heterozigotia. Foi instituída dieta restritiva em frutose, sacarose e sorbitol, sendo que à data a criança está bem e adaptada ao esquema alimentar.

Comentários / Conclusões

As doenças hereditárias de metabolismo são patologias raras, de base genética autossómica recessiva, com diagnóstico difícil, pela variabilidade na apresentação. A IHF é uma doença que pode incluir sintomas gastro-intestinais, hipoglicémia, hepatite, hipofosforémia, hiperuricémia e tubulopatia, após o consumo de alimentos com frutose, sacarose ou sorbitol. Deve colocar-se esta hipótese quando há recusa mantida na ingestão destes, com a sintomatologia característica. A evicção alimentar precoce é importante para evitar progressão para lesões orgânicas estabelecidas.

Palavras-chave : doenças hereditárias do metabolismo, frutosémia, hipoglicémia