HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Bebé mole - 2 casos, 2 causas

CASO CLÍNICO 1

COLABORAÇÃO
Dra. Fernanda Melo
Dr. Hugo Cavaco
Dra. Sara Noéme Prado

Sofia Moeda
Interna Formação Específica Pediatria Médica
12 de fevereiro de 2016
Hospital Beatriz Ângelo

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Caso Clínico

Identificação

- BB, sexo feminino
- DN: 25/02/2017

Antecedentes Familiares

- Mãe: 22 anos, saudável
- Pai: saudável
- Não consanguíneos
- Bisavó materna vários AVC. Sem outras doenças heredo-familiares.

Caso Clínico

Antecedentes Pessoais

- Gestação vigiada, sem intercorrências.
  - Serologias: imune à rubeola; AgHBs, anticorpos anti-toxoplasma, anti-treponema e VIH 1+2 negativos.
  - VIH, AgHBs, VDRL negativos.
  - Ecografia normais – RCF (P3).
- Ausência de hábitos maternos toxicofílicos e medicamentosos
- Mãe ARh+; IO 0010
- Parto às 37 semanas + 5 dias, cesariana por apresentação pélvica, no HBA.
- **Sem risco infeccioso, IA 9/10/10, sem necessidade de reanimação neonatal.**
- P: 2265g (P3-10); Comp: 43,5cm (P3); PC: 32,3cm (P10-50).
  - Restrição do crescimento fetal
  - Leve para a idade gestacional
  - Baixo peso ao nascer

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Caso Clínico

D1 de vida

Ausência do reflexo de sucção

Hipotonia axial

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

1) RN com hipotonia axial – Qual a abordagem?

1. Nada. É a adaptação normal à vida extra-uterina
2. É urgente fazer punção lombar para excluir meningite
3. Internamento para vigilância e investigação etiológica
4. É resultado da restrição do crescimento fetal
5. Tem de ser transferido para um Hospital mais diferenciado

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

1) RN com hipotonia axial – Qual a abordagem?

1. Nada. É a adaptação normal à vida extra-uterina
2. É urgente fazer punção lombar para excluir meningite
3. Internamento para vigilância e investigação etiológica
4. É resultado da restrição do crescimento fetal
5. Tem de ser transferido para um Hospital mais diferenciado

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

2) Que exames complementares de diagnóstico pedir nesta fase?

1. Investigação laboratorial inicial para excluir doença sistémica
2. Colheita imediata de rastreio de doenças metabólicas
3. Ressonância magnética crânio-encefálica
4. Electromiografia
5. 1 + 3

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

2) Que exames complementares de diagnóstico pedir nesta fase?

1. Investigação laboratorial inicial para excluir doença sistémica
2. Colheita imediata de rastreio de doenças metabólicas
3. Ressonância magnética crânio-encefálica
4. Electromiografia
5. 1 + 3

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Hipotonia no RN – Algoritmo de orientação diagnóstica

RN hipotónico

História clínica

Exame físico

Excluir doenças Sistémicas

Exames culturais (sangue, urina, LCR), hemograma, PCR, glicémia, AST, ALT, ureia, creatinina, ionograma, cálcio, fósforo, magnésio, gasimetria com lactato, TSH, T4 livre, urina II.

Pesquisa de tóxicos na urina

Ecocardiograma

Serologias TORCH

Virúria CMV

Causa central

Causa Periférica

In: Consenso Clínico "Recém-Nascido Hipotónico – Algoritmo de Orientação Diagnóstica" 2013. Secção de Neonatologia SPP

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Caso Clínico

D1 de vida → Ausência do reflexo de sucção; Hipotonia axial → UCEN

- Torricefalia. Microftalmia. Retrognatismo.
- Fácies peculiar, alongado, lábios finos, boca em tenda, mímica facial mantida.
- Palato ogival. Sem sucção eficaz.
- **Hipotonia axial.** ROTs mantidos e simétricos. Sem fasciculações.
- Hiperextensão do joelho direito e Ortolani positivo à esquerda.

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

3) Hipotonia com provável causa central ou periférica?

1. Hipotonia central
2. Hipotonia periférica
3. Dados insuficientes

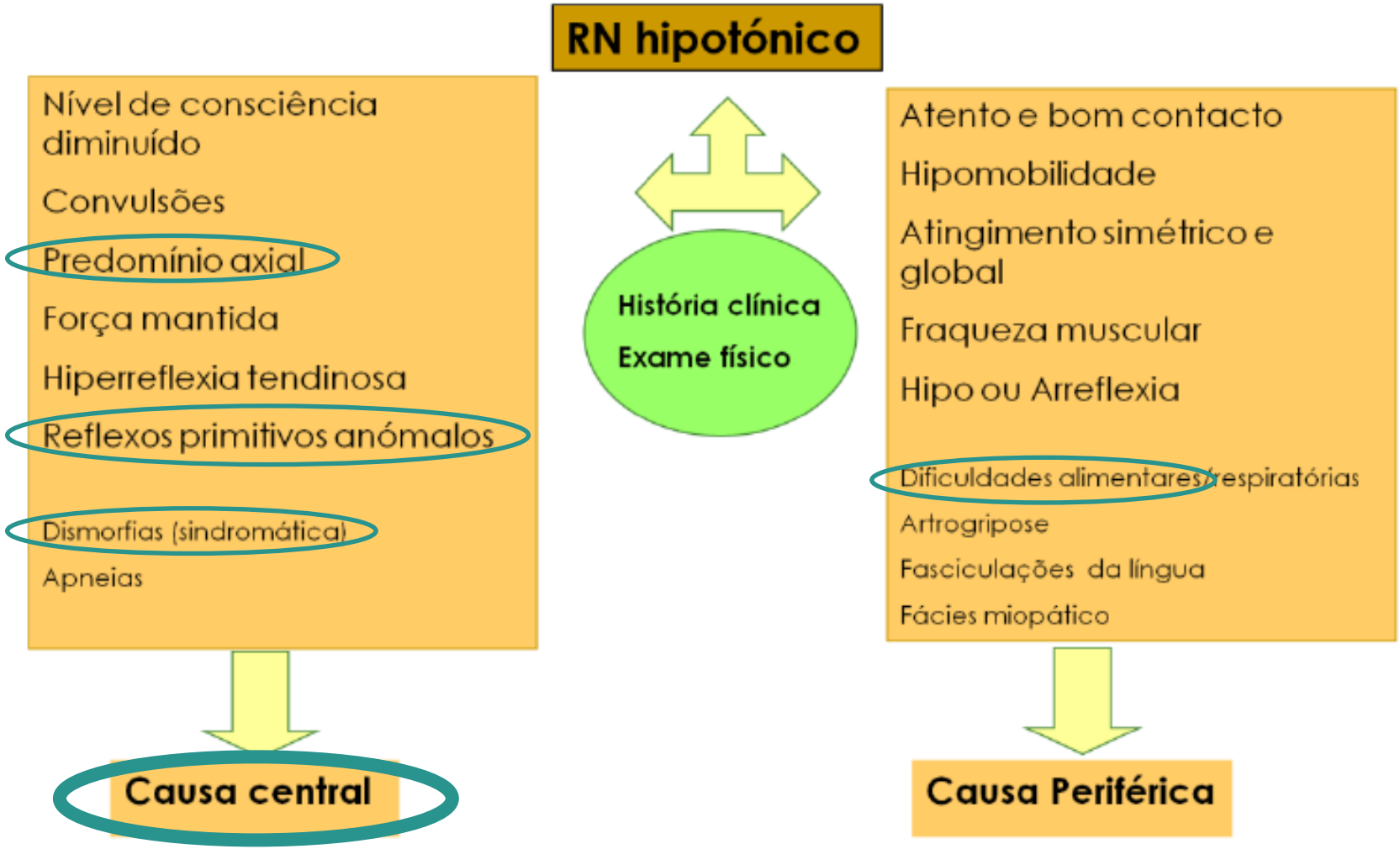
HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

3) Hipotonia com provável causa central ou periférica?

1. Hipotonia central
2. Hipotonia periférica
3. Dados insuficientes

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Etiologia de hipotonia no RN



In: Consenso Clínico "Recém-Nascido Hipotónico – Algoritmo de Orientação Diagnóstica" 2013. Secção de Neonatologia SPP

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Etiologia de hipotonia no RN

Etiologia Central (60-80%)	Etiologia Periférica (20-40%)
Encefalopatia hipóxico-isquémica	**Neurónio motor**
Hemorragias intracranianas	Atrofia muscular espinhal tipo I
Malformações do SNC	**Nervo periférico**
Causas infecciosas (meningite, encefalite, TORCH)	Neuropatias hereditárias (Déjerine-Sottas, neuropatia desmielinizante congénita)
Cromossomopatias (Trissomia 21, Trissomia 18)	**Placa neuro-muscular**
Doenças génicas (S. Prader-Willi, S. Lowe)	Miastenia neonatal (transitória)
Doenças Metabólicas (D. Peroxissomas, D. Pompe, CDG,D. Mitocondriais, S. Smith-Lemli-Opitz)	Síndromes miasténicos congénitos
Endocrinopatias (hipotiroidismo)	Intoxicação por magnésio
Tóxicos ou agentes teratogénicos	**Músculo**
Traumatismo medular	Distrofia miotónica congénita
	Distrofias musculares congénitas
	Miopatias congénitas

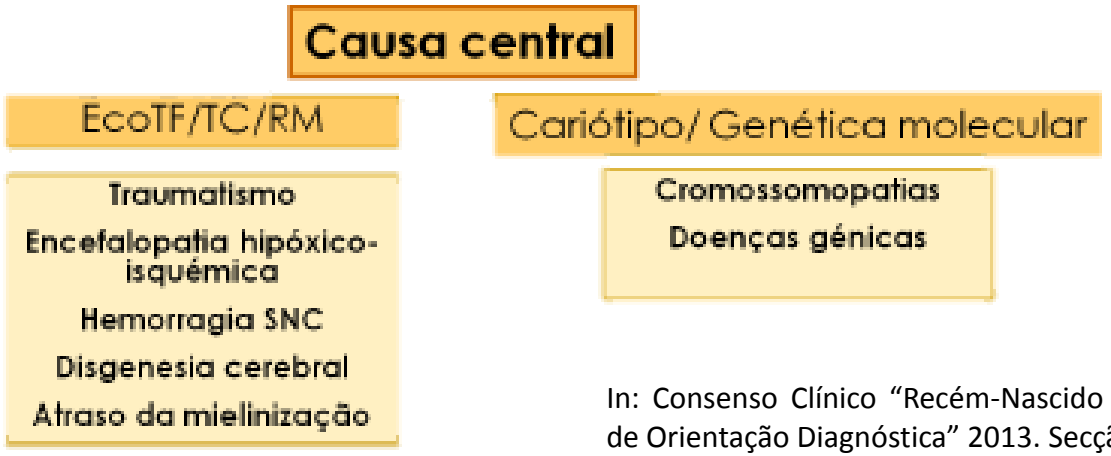
In: Consenso Clínico "Recém-Nascido Hipotónico – Algoritmo de Orientação Diagnóstica" 2013. Secção de Neonatologia SPP

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Caso Clínico

D1 de vida → Ausência do reflexo de sucção
Hipotonia axial → UCEN

- Torricefalia. Microftalmia. Retrognatismo.
- Fácies peculiar, alongado, lábios finos, boca em tenda, mímica facial mantida.
- Palato ogival. Sem sucção eficaz.
- **Hipotonia axial.** ROTs mantidos e simétricos. Sem fasciculações.
- Hiperextensão do joelho direito e Ortolani positivo à esquerda.



In: Consenso Clínico "Recém-Nascido Hipotónico – Algoritmo de Orientação Diagnóstica" 2013. Secção de Neonatologia SPP

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Caso Clínico

Investigação complementar

- Ecografia transfontanelar : sem alterações.
- Ecografia abdominal: sem outras malformações.
- Aldolase 8 UI/L (N).
- **Estudo genético compatível com S. Prader-Willi.**

Caso Clínico

Evolução

- Eupneico em AA
- HD estável, sem sopros
- Sépsis tardia (flebite MIE; vancomicina e cefotaxime 5D)
- Hematológico, hidroelectrolitico e metabólico estáveis
- Dificuldade alimentar por ausência sucção → Autonomia alimentar D29
  - Refluxo gastro-esofágico
- Displasia do desenvolvimento da anca (Pavlik)

- **Seguimento multidisciplinar**
  - Consultas de Neonatologia, Neuropediatria, Desenvolvimento, MFR, Ortopedia, ORL, Endocrinologia, Genética

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Síndrome de Prader-Willi (S. Prader-Willi-Labhart)

- **Patogénese:** ausência de expressão do gene paterno na região crítica do cromossoma 15q11.2-13 (ausência do gene materno → S. Angelman)
  - 65-75% por delecção

Causa mais comum de obesidade sindrómica

- **Manifestações clínicas:**
  - **Pré-natal:** diminuição da actividade fetal, polihidrâmnios, apresentação pélvica, alterações do posicionamento dos membros
  - **Neonatal:** hipotonia, dificuldade alimentar (diminuição do reflexo de sucção), choro pouco vigoroso, hipoplasia genital, hipopigmentação cutânea
  - **Infância/ adolescência:** atraso desenvolvimento psicomotor, hiperfagia (++obesidade), baixa estatura, défice de GH, hipogonadismo, alterações do comportamento

- **Diagnóstico:**
  - suspeita → fenótipo característico
  - confirmação → estudo genético (diagnóstico e risco de recorrência em gravidez futura)

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Bebé mole - 2 casos, 2 causas

CASO CLÍNICO 2

COLABORAÇÃO
Dra. Fernanda Melo
Dr. Hugo Cavaco
Dra. Sara Noéme Prado

Sofia Moeda
Interna Formação Específica Pediatria Médica

12 de fevereiro de 2016

Hospital Beatriz Ângelo

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Caso Clínico

Identificação

- GS, sexo masculino
- DN: 25/06/2015

Antecedentes Familiares

- Mãe 28 anos, BRh+; GIIPI, anemia das células falciformes
- Pais não consanguíneos
- Restantes antecedentes irrelevantes

Caso Clínico

Antecedentes Pessoais

- Gestação vigiada, sem intercorrências.
  - Serologias: imune para rubéola e toxoplasmose; AgHBs, anticorpos anti-treponema, VHC e VIH 1+2 negativos.
  - Ecografia normais.
- Parto eutócico às 35 semanas + 6 dias, no HBA.
- **Risco infeccioso:** Mãe subfebril (37,6ºC) intraparto com parâmetros de infecção negativos, sem profilaxia intraparto para SGB (positivo).
- IA 8/9/9, sem necessidade de reanimação neonatal.
- P: 2720g (P50-90); Comp: 50,5cm (P90-97); PC: 33cm (P50-90).

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Caso Clínico

1h de vida → **UCEN**: hipotonia mantida e sinais de dificuldade respiratória

- Esforço respiratório pouco eficaz, com **hipoventilação** e hipercapnia; CPAPn com FiO2 21%
- Hemodinamicamente estável
- Risco infeccioso
- **Neurológico:**
  - Sucção presente, mas sem autonomia alimentar.
  - Períodos de abertura ocular espontânea ao colo dos pais.
  - Despertar/reactividade pobre, não fixa e não segue.
  - **Hipotonia axial e dos membros superiores significativa.**
  - Choro e tosse presentes, mas pouco vigorosos.
  - Mímica facial presente, mas pobre.
  - **Reflexos osteo-tendinosos não obteníveis.**

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

4) Hipotonia com provável causa central ou periférica?

1. Hipotonia central
2. Hipotonia periférica
3. Dados insuficientes

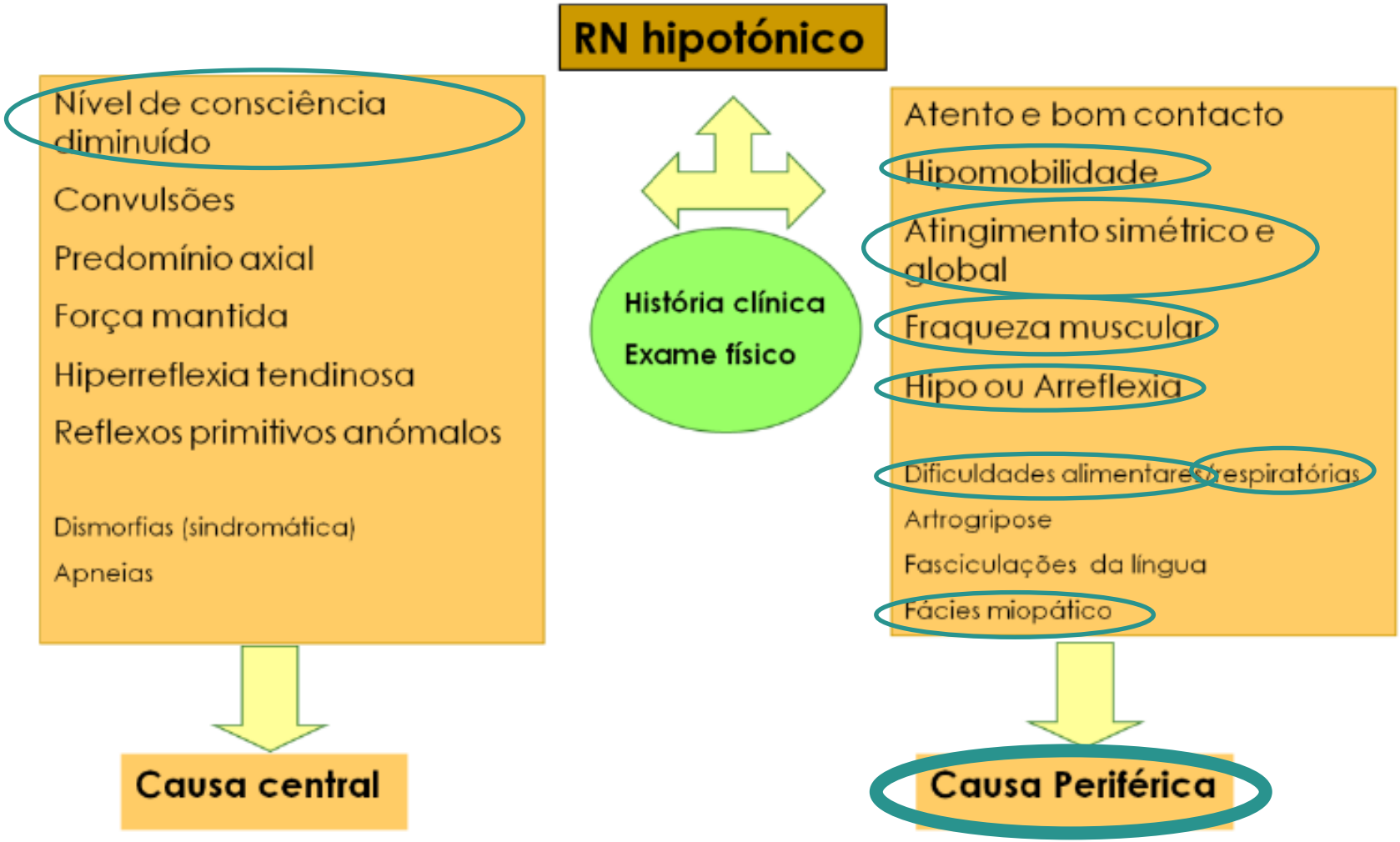
HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

4) Hipotonia com provável causa central ou periférica?

1. Hipotonia central
2. Hipotonia periférica
3. Dados insuficientes

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Etiologia de hipotonia no RN



In: Consenso Clínico "Recém-Nascido Hipotónico – Algoritmo de Orientação Diagnóstica" 2013. Secção de Neonatologia SPP

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

5) Hipotonia periférica no RN
- Qual a hipótese de diagnóstico mais provável?

1. Doenças do corno anterior da medula
2. Neuropatias
3. Miopatias
4. Doenças da junção neuromuscular
5. Dados insuficientes

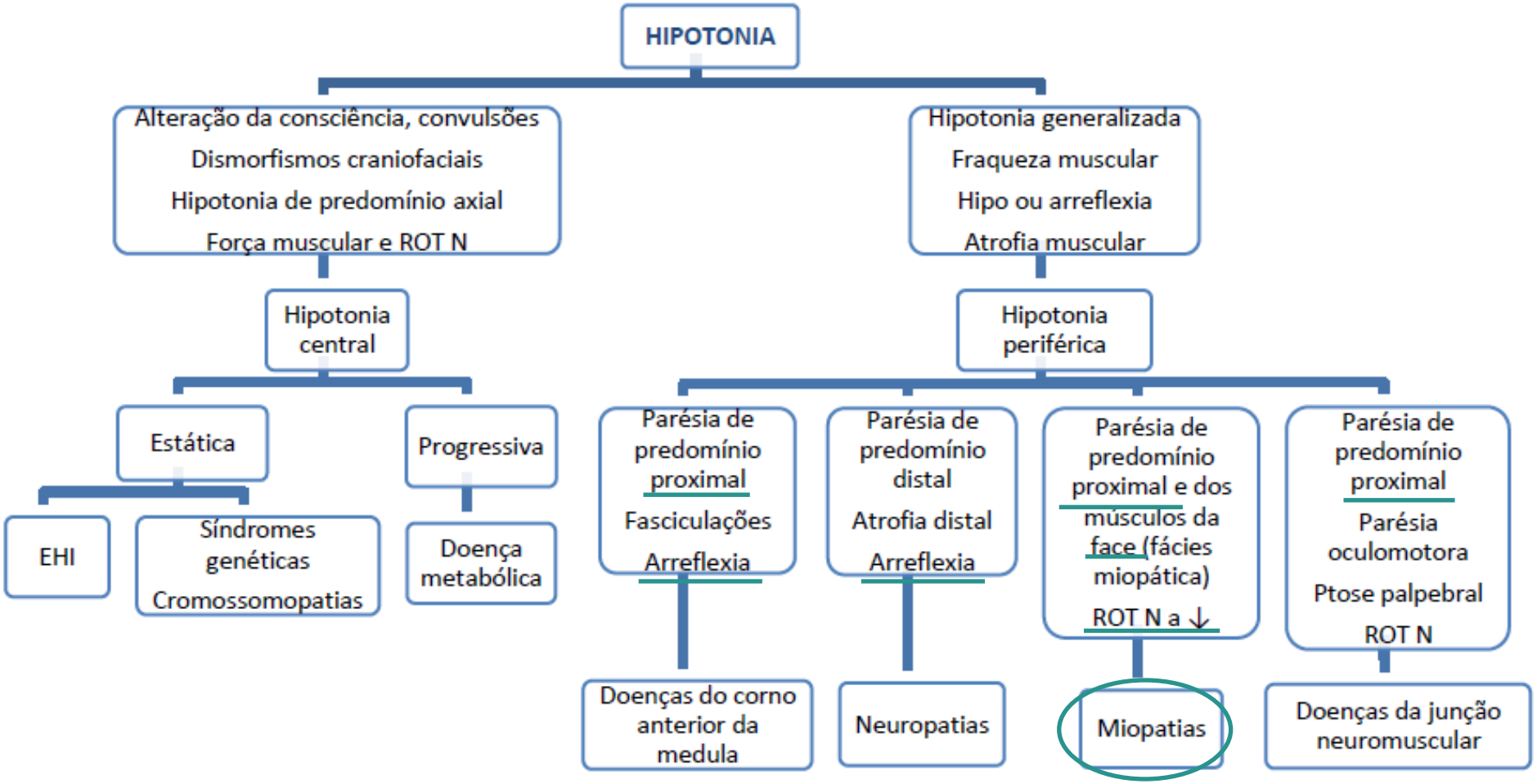
HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

5) Hipotonia periférica no RN
- Qual a hipótese de diagnóstico mais provável?

1. Doenças do corno anterior da medula
2. Neuropatias
3. Miopatias
4. Doenças da junção neuromuscular
5. Dados insuficientes

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

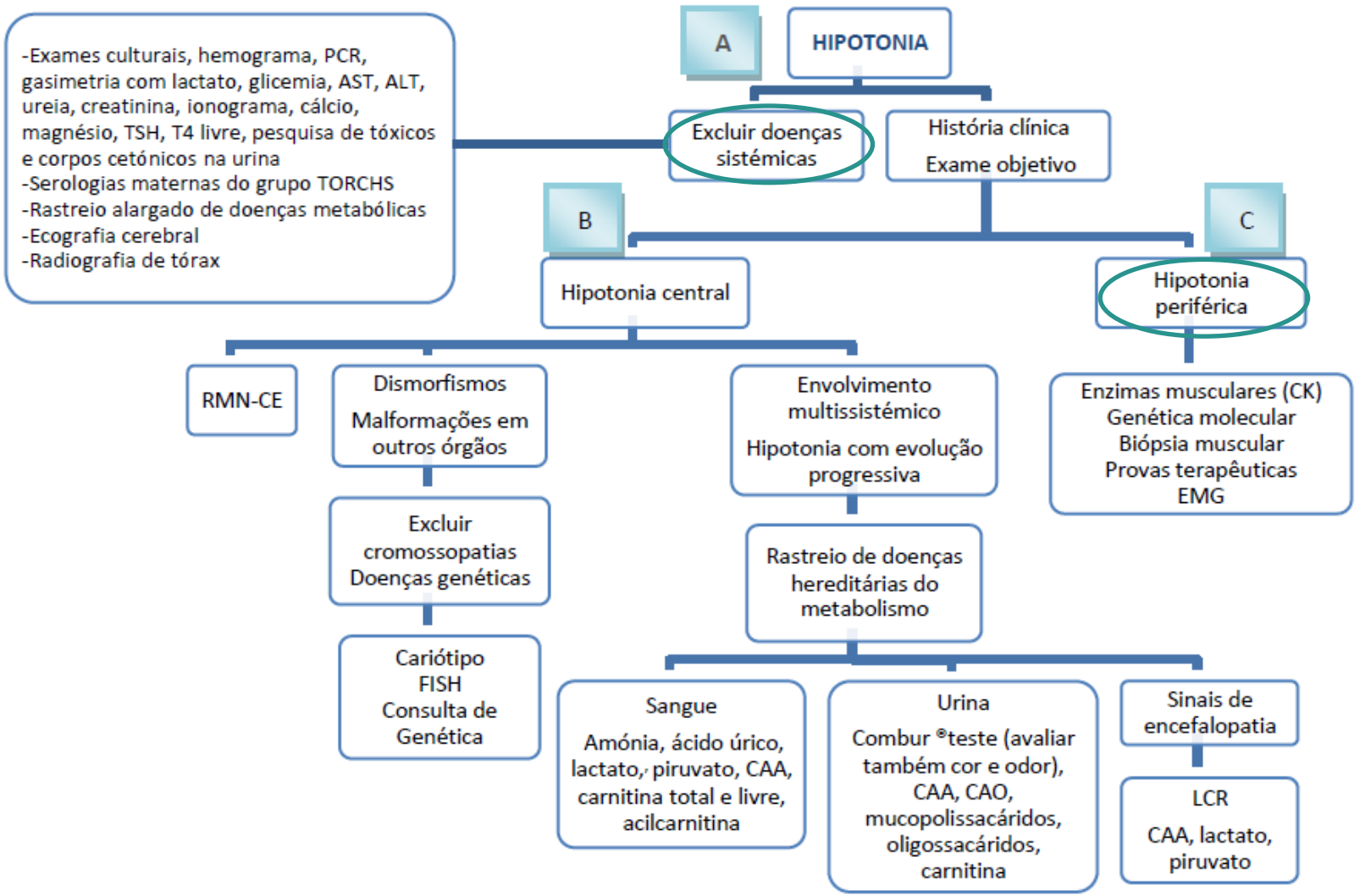
Hipotonia no RN – Algoritmo de orientação diagnóstica



In: Neonatologia Manual Prático, UCIN Hospital de São Francisco Xavier, 2012

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Hipotonia no RN – Algoritmo de orientação diagnóstica



In: Neonatologia Manual Prático, UCIN Hospital de São Francisco Xavier, 2012

Caso Clínico

Investigação complementar

- Parâmetros de infecção negativos.
- Creatina Quinase (CK) D1: 209 UI/L (N)
- Rastreio metabólico neonatal alargado D6: sem alterações
- Alfa-glucosidase e beta galactosidase normais; aldolase normal

- Observação por oftalmologia normal

- Ecografias trans-fontanelares seriadas sem alterações.
- RM-CE D5: **sem alterações**
  - Sem sinais de hemorragia intra-craniana, lesão vascular isquémica, edema vasogénico, lesões infiltrativas, ou malformações de desenvolvimento cortical.
  - Normal padrão de sulcação, giração do encéfalico e mielinização.
  - Permeabilidade conservada dos principais eixos arteriais e venosos intra-cranianos.

Caso Clínico

Evolução

- **Respiratório:** Esforço respiratório pouco eficaz (hipoventilação e hipercapnia). Necessidade de ventilação não invasiva desde D1 de vida (CPAPn com FiO2 21%) . Tolera períodos curtos (1-2h) em respiração espontânea com oxigenoterapia suplementar por óculos nasais.

- **Cardiovascular:** Sempre hemodinamicamente estável.
  - Ecocardiograma D2: FOP + PCA pequeno; D16: sem alterações estruturais.

- **Infeccioso:** Risco infeccioso; Sépsis tardia a MSSA D11; Sem CVC.

- **Hematológico:** Na admissão Hb 13.5 g/dL, Plaquetas 317 x109/L. Valor mínimo de Hb em D19 (8.4g/dL). Suplementação oral com ferro. → **Anemia multifactorial**

Caso Clínico

Evolução

- **Hidroelectrolitico e Metabólico:** Sem alterações.

- **Nutrição:** Leite AR/espessante LM, sem autonomia alimentar.

- **Neurológico (1 mês):**
  - **Situação clínica estacionária.**
  - **Ventilação não invasiva (nCPAP).**
  - Sucção presente, com mais vigor, mas **sem autonomia alimentar.**
  - Períodos de abertura ocular espontânea ao colo dos pais.
  - Mantém despertar/ **reactividade pobre**, não fixa e não segue.
  - Mantém **hipotonia axial e dos membros superiores significativa**.
  - Choro e tosse presentes, mas pouco vigorosos.
  - **Mímica facial presente, mas pobre.**
  - **Reflexos osteo-tendinosos não obteníveis.**

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Caso Clínico

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Caso Clínico – Evolução (HSM)

- **Electromiografia (1 mês)**
  - compatível com **Miopatia (Distrofia muscular).**

- **Biópsia muscular (2 meses)**
  - alterações miopáticas sugestivas de uma miopatia congénita, provavelmente uma **miopatia miotubular/ centronuclear**

- **Estudo genético**
  - **Miopatia miotubular/ centronuclear** (défice de miotubularina I): cromossomopatia ligado ao X (Hemizigotia para mutação c.1262G>A do tipo *missense* (p.Arg421 Gln) no gene MTM1).

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Caso Clínico – Evolução (HSM)

5 meses → alta para o domicílio

- Insuficiência respiratória global crónica; Traqueobronqueomalácia; Ventilação não invasiva crónica por traqueostomia (ventilador portátil)
  - Repetidas infecções respiratórias altas com sucessivos internamentos
- Avaliação cardíaca (ECG e Ecocardiograma) seriada sem alterações
- Anemia Multifactorial
- Alimentação por SNG
- Sem medicação habitual

- **Seguimento multidisciplinar**
  - Consultas de Pneumologia, Neuropediatria, Desenvolvimento, MFR/ Terapia da Fala, ORL, Oftalmologia, Genética
  - **UMAD** (Unidade móvel de apoio domiciliário do HSM)

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

Miopatia miotubular/centronuclear

- **Patogénese:** alterações congénitas do desenvolvimento do músculo
  - ≠ miopatia metabólica, que resulta de alterações na produção energética

- **Apresentação clínica**
  - **Mais frequente e mais grave – ligada ao X; sexo masculino**
    - Hipotonia marcada, fraqueza muscular, insuficiência respiratória, fácies miopático, dificuldade alimentar, ambiguidade sexual , habitualmente não progressiva
    - DPN: polihidrâmnios, diminuição movimentos fetais
    - Sobrevida 1 ano: 64% (80% dependentes de ventilador)
  - **Menos frequente; ambos os sexos – autossómico dominante ou recessivo**
    - Hipotonia e fraqueza muscular ligeiras, oftalmoparésia, habitualmente progressiva e diagnóstico for a do período neonatal

- **Diagnóstico**
  - CK normal (ou elevada) → Electromiografia → **Biópsia muscular (confirma)**

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO

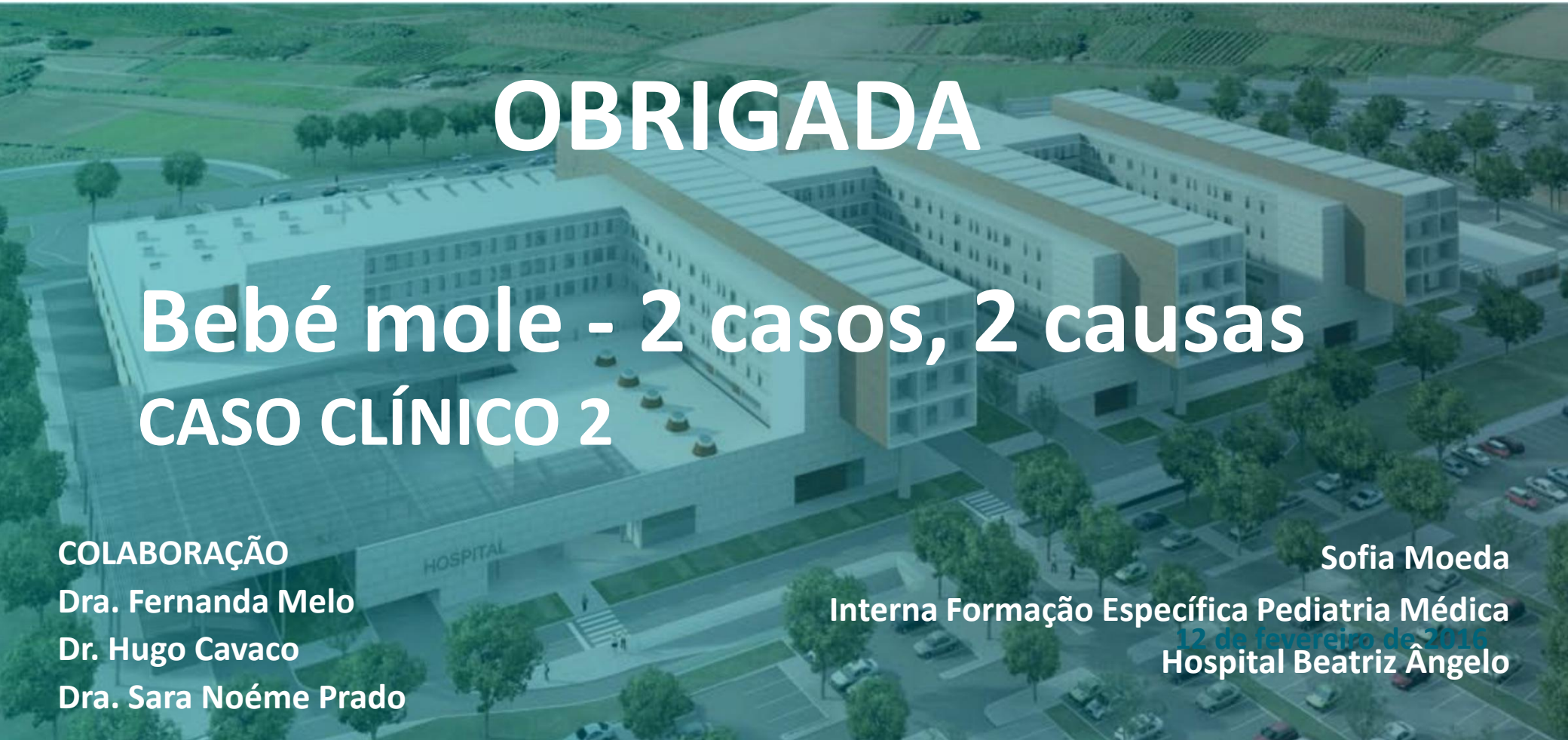
Take Home-Messages

- A hipotonia do RN engloba um número muito elevado de doenças neurológicas centrais, periféricas ou mistas.
  - **História clínica e o exame objectivo** são essenciais, fornecendo pistas para uma avaliação orientada.

- O seguimento e investigação destas crianças deverá ser **multidisciplinar**.

- Deverá ser oferecido **aconselhamento genético** à família.

HOSPITAL BEATRIZ ÂNGELO



OBRIGADA

Bebé mole - 2 casos, 2 causas

CASO CLÍNICO 2

COLABORAÇÃO
Dra. Fernanda Melo
Dr. Hugo Cavaco
Dra. Sara Noéme Prado

Sofia Moeda
Interna Formação Específica Pediatria Médica
12 de fevereiro de 2016
Hospital Beatriz Ângelo