DEPARTAMENTO DA CRIANÇA
CLÍNICA UNIVERSITÁRIA DE PEDIATRIA

CENTRO HOSPITALAR LISBOA NORTE, EPE
HOSPITAL DE SANTA MARIA
Hospital Pulido Valente
CENTRO ACADÉMICO DE MEDICINA DE LISBOA

E os Músculos? Nem mais, nem menos.

Edgar Moreira

Serviço de Neonatologia
Director: Prof Dr Carlos Moniz
Departamento de Pediatria
Directora: Profª Drª Celeste Barreto

Casos Clínicos Interactivos, HBA
12 de Outubro de 2017

Caso Clínico

AF Mãe de 36 anos, IO 0.0.0.0, 0 Rh+, saudável. Pai saudável.

Gest Gestação vigiada, serologias bem. Ecografias 1º e 2º trimestre sem alterações.

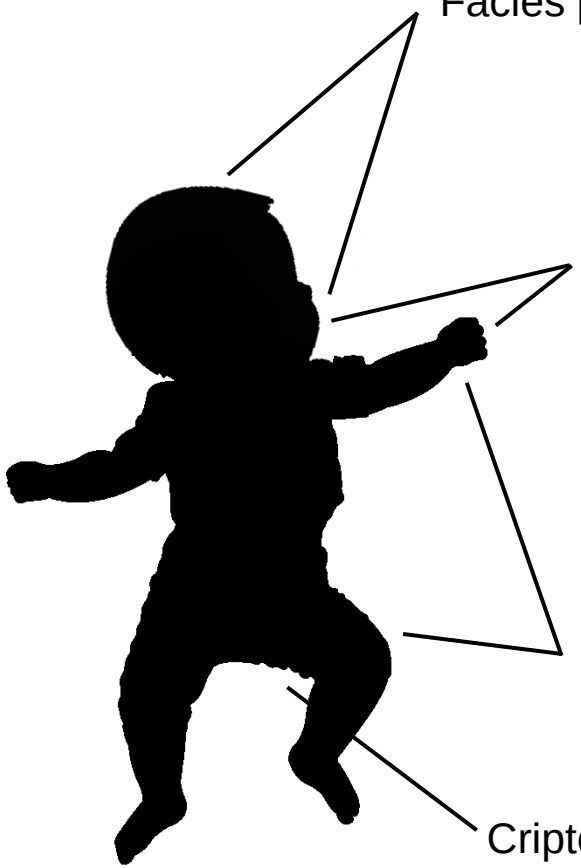
Primeiros movimentos fetais às 28 semanas; movimentos fetais subsequentes diminuídos. Hidrâmnios progressivo.

Pré-ecclâmpsia. CST electiva às 37 semanas após maturação pulmonar completa.

RN Sexo masculino, PN 2375g (P10), Comp. 49cm (P50-90), PC 36cm (P97).
Apgar 5/7/7, necessidade reanimação e entubação na sala de partos.

UCIN Necessidade de ventilação invasiva.
Hemodinamicamente estável.
Pouco reactivo. Hipotonia. Dismorfias.

Exame Objectivo



Cefalohematoma parieto-occipital.
Fácies peculiar, retrognatismo, pav auriculares baixamente implantados.

Hipotonia central e periférica.
Movimentos contragravidade distais. Mímica facial pobre.
Reflexos fracos.
Sem convulsões clínicas.

Dedos longos, baixa implantação 1º dedo.
Artrogripose múltipla.
Instabilidade da anca.

Criptorquidia bilateral.

Hipóteses Diagnósticas?

Que hipótese diagnóstica colocaria?

Doença do tecido conjuntivo (ex: Ehlers-Danlos)

Doença neuromuscular / metabólica

Mielopatia hipóxico-isquémica ou traumática

Sépsis

Síndrome de Prader-Willi

Hipóteses Diagnósticas?

Que hipótese diagnóstica colocaria?

Doença do tecido conjuntivo (ex: Ehlers-Danlos)

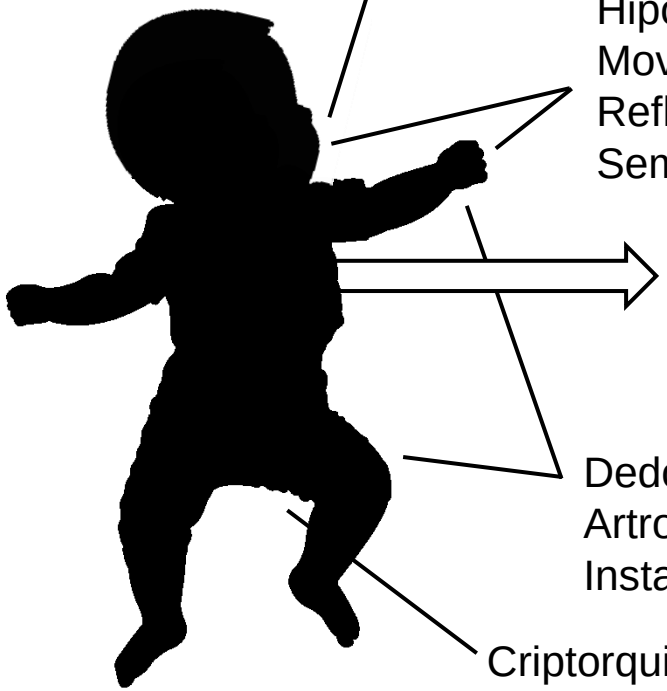
Doença neuromuscular / metabólica

Mielopatia hipóxico-isquémica ou traumática

Sépsis

Síndrome de Prader-Willi

Informação Complementar



Cefalohematoma parieto-occipital.
Fácies peculiar, retrognatismo, pav auriculares baixamente implantados.
Genética: não sugestivo de síndrome específica.
RM (D3-D6): hematoma subdural estável, alargamento espaço SA.

Hipotonia central e periférica.
Movimentos contragravidade distais. Mímica facial pobre.
Reflexos fracos.
Sem convulsões clínicas; **EEG sem act paroxística**.

Necessidade mantida de ventilação invasiva.
Amónia, Lactato, ionograma, CK, PCR – normais.
Investigação metabólica negativa.

Dedos longos, baixa implantação 1º dedo.
Artrogripose múltipla.
Instabilidade da anca; **Eco: ↓ cob acetabular (imaturidade?)**

Criptorquidia bilateral.

Ecografia abdominal e renal: sem alterações.
(imagem intrahepática de provável origem iaterogénica)

Diagnóstico

Doença neuromuscular

Hipotonia generalizada e défice de força importante.
Ventilado.
In-útero: diminuição dos movimentos fetais e hidrâmnios.
Pode ser causa de artrogripose múltipla.
Pode incluir dismorfias na apresentação clínica.

Sépsis

Parâmetros de infecção e culturas negativas.

Doença metabólica

Sem lesão significativa de outro órgão/sistema.
Análises e estudo metabólico sem alterações.

Malformação SNC; Trauma SNC; Asfixia

Exames de imagem sem alterações significativas.
Quadro neurológico não evoluiu. Sem convulsões.

Evolução Clínica

R Tentativas de extubação falhada em D24.
Ventilação alta frequência desde D26.

I Pneumonia sem agente isolado em D26.

C Hemodinamicamente estável.

HT Anemia multifactorial com necessidade transfusão em D4 e D24.

HE Sem alterações hidroelectrolíticas significativas.

MA Alimentação entérica via sonda desde D2, exclusiva desde D6.

N Hipotonia mantida.

Evolução Clínica

R Tentativas de extubação falhada em D24.
Ventilação alta frequência desde D26.

I Pneumonia sem agente isolado em D26.

C Hemodinamicamente estável.

HT Anemia multifactorial com necessidade transfusão em D4 e D24.

HE Sem alterações hidroelectrolíticas significativas.

MA Alimentação entérica via sonda desde D2, exclusiva desde D6. **Mas…**

AE total 8x50mL LM/LA → 25-50% EV → Dieta zero

Depósitos desde D19 — Bolsou em D26

Domperidona D20 — D27

Eritromicina D24 — D27

Abdómen sempre depressível e dejecções mantidas.

N Hipotonia mantida.

Que fazer?

Que fazer perante a intolerância alimentar?

Retomar alimentação entérica, sob terapêutica com pró-cinéticos.

Retomar alimentação entérica, com fórmula extensamente hidrolisada.

Manter dieta zero e aguardar melhoria respiratória / infecciosa.

Repetir ecografia abdominal.

Radiografia do abdómen em ortostatismo (ou tangencial).

Que fazer?

Que fazer perante a intolerância alimentar?

Retomar alimentação entérica, sob terapêutica com pró-cinéticos.

Retomar alimentação entérica, com fórmula extensamente hidrolisada.

Manter dieta zero e aguardar melhoria respiratória / infecciosa.

Repetir ecografia abdominal.

Radiografia do abdómen em ortostatismo (ou tangencial).

Evolução Clínica

R Tentativas de extubação falhada em D24.
Ventilação alta frequência desde D26.

I Pneumonia sem agente isolado em D26.

C Hemodinamicamente estável.

HT Anemia multifactorial com necessidade transfusão em D4 e D24.

HE Sem alterações hidroelectrolíticas significativas.

MA Alimentação entérica via sonda desde D2, exclusiva desde D6. **Mas…**

AE total 8x50mL LM/LA → 25-50% EV → Dieta zero

Depósitos desde D19 — Bolsou em D26

Domperidona D20 — D27

Eritromicina D24 — D27

Eco (D32): Estenose hipertrófica do piloro

Abdómen sempre depressível e dejecções mantidas.

Operado em D35

N Hipotonia mantida.

Diagnóstico Etiológico?

Doença neuromuscular? Qual?

Diagnóstico Etiológico?

Doença neuromuscular

Hipotonia generalizada e défice de força importante.
Ventilado.
In-útero: diminuição dos movimentos fetais e hidrâmnios.
Pode ser causa de artrogripose múltipla.
Pode incluir dismorfias na apresentação clínica.

Sépsis

Parâmetros de infecção e culturas negativas.

Doença metabólica

Sem lesão significativa de outro órgão/sistema.
Análises e estudo metabólico sem alterações.

Malformação SNC; Trauma SNC; Asfixia

Exames de imagem sem alterações significativas.
Quadro neurológico não evoluiu. Sem convulsões.

Estudo Etiológico

Que estudo realizar para a investigação etiológica?

Array-CHG

Avaliação seriada da CK

Electromiograma

Biópsia muscular

Estudo do LCR

Estudo Etiológico

Que estudo realizar para a investigação etiológica?

Array-CHG

Avaliação seriada da CK

Electromiograma

Biópsia muscular + Painel molecular de miopatias congénitas

Estudo do LCR

Miopatia miotubular ligada ao X

Evolução Subsequente

Miopatia miotubular ligada ao X

R Três tentativas de extubação falhadas – D24, D40 e D63. Traqueostomia em D104.

I Infecções respiratórias -- D26, D71, D106 – com isolados multirresistentes.

MA Operado a estenose hipertrófica do piloro em D35. Colocada gastrostomia em D114

Miopatia Miotubular Ligada ao X

Miopatia miotubular ligada ao X

Forma mais severa.
80% com mutação do gene MTM1
Heterogeneidade alélica

Mecanismo molecular desconhecido
Fosfatase intermediária na sinalização intracelular
Sobrevivência miócito? Transporte intracelular?

Clínica

Hidrâmnios e diminuição movimentos fetais.
Hipotonia e défice de força, oftalmoplegia.
A doença *per se* não traz sequelas neurológicas.
7,2% com estenose hipertrófica do piloro (n=55)

Miopatia Miotubular Ligada ao X

Miopatia miotubular ligada ao X
Forma mais severa.
80% com mutação do gene MTM1
Heterogeneidade alélica

Mecanismo molecular desconhecido
Fosfatase intermediária na sinalização intracelular
Sobrevivência miócito? Transporte intracelular?

Clínica

Hidrâmnios e diminuição movimentos fetais.
Hipotonia e défice de força, oftalmoplegia.
A doença *per se* não traz sequelas neurológicas.
7,2% com estenose hipertrófica do piloro (n=55)

Dismorfias típicas

↑ PC, sem necessariamente hidrocefalia
Fácies "miopática", dolicocefalia
Dedos longos
Desenvolvimento estatural normal ou >P90
Criptorquidia / hipospádias (delecção alargada)

J Peds 134(2):206-14 (1999)

Miopatia Miotubular Ligada ao X

Miopatia miotubular ligada ao X
Forma mais severa.
80% com mutação do gene MTM1
Heterogeneidade alélica

Mecanismo molecular desconhecido
Fosfatase intermediária na sinalização intracelular
Sobrevivência miócito? Transporte intracelular?

Clínica

Hidrâmnios e diminuição movimentos fetais.
Hipotonia e défice de força, oftalmoplegia.
A doença *per se* não traz sequelas neurológicas.
7,2% com estenose hipertrófica do piloro (n=55)

Dismorfias típicas

↑ PC, sem necessariamente hidrocefalia
Fácies "miopática", dolicocefalia
Dedos longos
Desenvolvimento estatural normal ou >P90
Criptorquidia / hipospádias (delecção alargada)

Prognóstico

14% mortalidade neonatal
64% sobrevivem mais de 12 meses
…80% ventilador-dependentes aos 12 meses.

J Peds 134(2):206-14 (1999)