

PD79- Doenças Hereditárias do Metabolismo na Maternidade Bissaya Barreto - Experiência de 20 anos

Sandra Mesquita¹, Rita Cardoso², Miguel Branco³, Gabriela Mimoso², Luisa Diogo⁴

1- Maternidade Bissaya Barreto, 2- Serviço de Neonatologia - Maternidade Bissaya Barreto, 3- Equipa do Diagnóstico Pré-natal - Maternidade Bissaya Barreto, 4- Consulta de Doenças Metabólicas - Hospital Pediátrico Coimbra

Introdução: As Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM) são causadas por alterações bioquímicas de origem genética que modificam a estrutura e/ou função de proteínas intervenientes no metabolismo. Apesar de individualmente raras (doenças órfãs), o seu elevado número, com a contínua descrição de novas entidades e uma maior divulgação, tornam-nas relativamente frequentes.

Objectivos: Caracterizar os casos de DHM registados na Maternidade Bissaya Barreto (MBB), entre 1988 e 2007. Conhecer a clínica de apresentação e evolução.

Material e Métodos: Estudo retrospectivo dos processos clínicos. Na grávida analisaram-se, entre outros, os antecedentes, o diagnóstico pré-natal (DPN) e interrupção médica da gravidez (IMG). No recém-nascido estudou-se: a clínica, diagnóstico e evolução.

Resultados: Foram identificados 36 casos de DHM, sendo 20 (56%) do sexo feminino. Tiveram DPN 10 casos (28%), dos quais 5 foram submetidos a IMG e ocorreu 1 morte fetal.

Dos 30 nados-vivos, 2 faleceram na sala de partos (tinham DPN). A incidência foi de 1/1700 nascimentos. A maioria nasceu na MBB (77%). O parto foi por cesariana em 13% e a prematuridade foi de 23%. Doze (40%) nado-vivos foram reanimados, quatro deles com entubação traqueal. As manifestações iniciais mais frequentes foram: alterações do tónus 90%; dificuldade respiratória/apneias 67%; dificuldades alimentares 70%; convulsões 40%; coma 27%; perda de peso/desidratação 23%; e hepato/esplenomegalia 20%. Todos tiveram apresentação neonatal (NN), a maioria (57%) no primeiro dia de vida. Em apenas 2 casos o diagnóstico foi feito depois do período NN. A mortalidade global foi 75% (27). Dos nado-vivos, 15 (50%) faleceram no período NN (1^o-25^o dia) e 6 (20%) posteriormente (1-39 meses).

Os 9 sobreviventes (4 com Galactosémia), têm uma idade média de 15 anos (7-20 anos) e as suas principais sequelas são: dificuldades de aprendizagem/atraso mental (44%), má evolução estatural e ponderal (33%), alterações do tónus muscular (22%) e epilepsia (22%).

Comentários: Com a melhoria dos cuidados perinatais, um melhor conhecimento e uma maior capacidade de diagnóstico das DHM, houve um aumento da sua frequência relativa. A taxa de mortalidade das DHM de manifestação pré-natal ou NN precoce é muito elevada. É importante considerar a hipótese de DHM em casos de doença grave ou morte NN, de forma a permitir um adequado aconselhamento genético.

Palavras-chave: Doenças Hereditárias Metabolismo Neonatal