

CO-3

PERTURBAÇÕES PAROXÍSTICAS DO MOVIMENTO NUMA FAMÍLIA

Margarida Reis Morais¹; Catarina Magalhães¹; Cristina Garrido¹; Teresa Temudo¹

¹ Serviço de Neuropediatria, Centro Hospitalar do Porto

A síndrome de défice de transportador de glicose tipo 1 (GLUT1DS) compromete o transporte de glicose através da barreira hemato-encefálica. Classicamente, a apresentação clínica inclui encefalopatia epilética de início precoce e habitualmente refratária aos antiepiléticos, atraso do desenvolvimento, microcefalia adquirida, hipotonia, espasticidade e doença do movimento. O diagnóstico, baseado na presença de hipoglicorráquia, é confirmado através do estudo do gene SLC2A1. Apresenta-se o caso de uma criança, com atraso de desenvolvimento sobretudo na área da linguagem, que aos 2 anos iniciou episódios intermitentes de ataxia com cerca de 2 horas de duração, com perda de força nos membros inferiores e hipotonia, sem perda de consciência. Não havia noção de relação com alimentação ou jejum, exercício, intercorrências infecciosas ou ingestões medicamentosas. Sem perda de aquisições ou história de epilepsia. A mãe, seguida em consulta de Neurologia, apresenta quadro de distonia generalizada induzida pelo esforço, ainda de etiologia desconhecida.

Atualmente, com 3 anos de idade, apresenta um atraso da linguagem com QI global de 83, com maior atingimento da área da linguagem, é normocefálica e tem uma marcha com algum desequilíbrio. Do estudo realizado destaca-se a presença de hipoglicorráquia com uma relação de glicose LCR:soro de 45%, um forte indício de GLUT1DS. A sequenciação do gene SLC2A1 permitiu identificar a mutação c.971C>T (p.Ser324Leuc) em heterozigotia, confirmando o diagnóstico. O estudo genético da mãe está em curso.

Pela dificuldade em cumprir a dieta cetogénica proposta como terapêutica de primeira linha foi iniciada acetazolamida há 4 meses, não tendo surgido até ao momento novos episódios. Com a descrição deste caso os autores pretendem salientar o recente alargamento do espectro clínico desta doença metabólica, incluindo formas com predomínio de doença do movimento (discinésia paroxística, ataxia intermitente, distonia). Habitualmente considerada uma doença da idade pediátrica, adultos com discinésia paroxística induzida pelo exercício sem etiologia conhecida poderão ter na sua base este diagnóstico, um importante dado da história familiar.

CO-4

ARTRITE DA ARTICULAÇÃO TEMPOROMANDIBULAR (ATM) EM CRIANÇAS COM ARTRITE IDIOPÁTICA JUVENIL (AIJ) – NORMAS DE ORIENTAÇÃO CLÍNICA E EXPERIÊNCIA DO CENTRO HOSPITALAR DO PORTO

João Nascimento¹; Carla Zilhão¹; Asdrúbal Pinto²; Carlos Miranda²; Carlos Monteiro²; Margarida Guedes¹

¹ Unidade Reumatologia Pediátrica do Centro Hospitalar do Porto

² Serviço de Cirurgia Maxilo-Facial do Centro Hospitalar do Porto

Introdução: A artrite da ATM pode ocorrer em 80% das crianças com AIJ e está descrita em todos os subtipos da doença. O envolvimento da ATM na AIJ pode ocorrer em qualquer altura, estando descrito o seu início precoce, podendo muitas vezes ser assintomático e permanecer em doentes a quem a terapêutica sistémica foi otimizada e que tiveram resolução clínica da artrite noutras articulações.

Objetivos: Avaliação da artrite da ATM na AIJ e apresentação das normas de orientação clínica adotadas no Centro Hospitalar do Porto

Métodos: Seleção e apresentação de 10 doentes com AIJ e envolvimento da ATM, em seguimento na unidade de reumatologia pediátrica do CHP, e avaliação do protocolo de abordagem.

O protocolo estabelece uma observação precoce por cirurgia maxilo-facial (CMF) e o rastreio anual ecográfico de alta resolução com ou sem ortopantomografia a todos os doentes com AIJ poliarticular. Na presença de sintomas, em qualquer subtipo de AIJ ou na presença de alterações na ecografia, preconiza-se a realização de uma ressonância magnética (RMN) com contraste.

A injeção intra-articular de hexacetonido de triancinolona está recomendada nos doentes com dor da ATM (EVA ≥ 5); crepitação; distância interincisivos (MIO) $<37,8\text{mm}$ ($<8\text{anos}$) / $<40,6\text{mm}$ ($\geq 8\text{anos}$); desvio mandibular na abertura da boca; micrognatismo; e quando a RMN apresenta as seguintes alterações: Pannus; Edema de medula óssea; deformidade do disco; aplanamento dos côndilos; erosões ósseas; osteófitos.