

DEFICIÊNCIA DE DESIDROGENASE DO PIRUVATO

Achados em Ressonância Magnética Neonatal

JOÃO SOARES FERNANDES, ROSELI GOMES, ROMEU CRUZ, MANUEL RIBEIRO, ZITA MAGALHÃES, JAIME ROCHA

Serviço de Neurorradiologia. Hospital de S. Marcos. Braga. Unidade de Neuropediatria. Hospital Pedro Hispano. Matosinhos. Serviço de Neurorradiologia. Hospital Geral de Santo António. Porto

Introdução: A deficiência em desidrogenase do piruvato (PDH) resulta de mutações no complexo PDH mitocondrial, localizadas, em 90% dos casos, na subunidade E1- α ; (gene PDHA1). O diagnóstico neonatal da deficiência em PDH é difícil, pois a clínica é inespecífica e a confirmação bioquímica morosa.

Atendendo à escassez de descrições anteriores dos aspectos em RM, um melhor conhecimento seria útil para sugerir mais precocemente este diagnóstico específico.

Caso clínico: Um recém-nascido do sexo masculino, com 38 semanas de idade gestacional foi admitido na unidade de cuidados intensivos, logo após o nascimento, por dificuldade respiratória. O exame neurológico revelou ausência do reflexo de deglutição, exagero do reflexo de Moro e hipotonia axial. O estudo analítico revelou elevação dos níveis de lactato e piruvato no plasma e LCR, com relação lactato/piruvato normal. A RM cerebral, efectuada ao 7º dia de vida, mostrou disgenesia do corpo caloso, quistos subependimários bilaterais no sulco tálamo-caudado e nos cornos frontais, colpocefalia e prolongamento disperso do T1 e T2 da substância branca com transformação quística nos pólos temporais. A mielinização era normal. Não foram detectadas malformações corticais. A espectroscopia (TE, 135 ms) demonstrou duplete de lactato em 1.33 ppm. Confirmou-se diminuição da actividade da PDH no estudo bioquímico em fibroblastos. Foi detectado mosaïcismo para a mutação R302H no gene PDHA1.

Discussão: Discutem-se a especificidade dos diferentes achados em RM na primeira semana de vida (atingimento da substância branca, disgenesia do corpo caloso, quistos subependimários, perfil espectroscópico) e o diagnóstico diferencial imagiológico com patologia peroxissómica. Num contexto clínico e laboratorial compatível (hiperlactacidemia e relação lactato/piruvato normal) o conjunto dos achados pode apoiar o diagnóstico de deficiência em PDH.