

EP-115 - ENCEFALOPATIA NEUROGASTROINTESTINAL MITOCONDRIAL (MNGIE) – DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICOMiguel Moura¹; Liliane Meireles¹; Narcisa Fatela¹; Rui Marinho¹; Fernando Ramalho¹; José Velosa¹

1 - Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Lisboa Norte - EPE

Descrição do(s) caso(s) e/ou técnicas apresentadas

Mulher de 19 anos, natural e residente em Cabo Verde, com história de consanguinidade parental, é internada por quadro, com cerca de um ano de evolução, caracterizado por anorexia, epigastralgias, náuseas e vômitos de conteúdo alimentar e diminuição global da força muscular. No mês anterior ao internamento, ocorre agravamento da sintomatologia com astenia, dificuldade na marcha, intolerância alimentar e perda ponderal significativa (>10% peso corporal).

À entrada, apresentava caquexia (IMC 14 Kg/m²), desequilíbrio postural, ptose palpebral e oftalmoplegia bilaterais, e tetraparésia fática grau 4 com hiporreflexia e hipostesia em “padrão de meia e luva”. Laboratorialmente, apresentava pancitopenia, hiponatremia e hipocaliemia graves e hiperlactacidémia. Na endoscopia digestiva alta, destacava-se esofagite erosiva grau C (classificação de Los Angeles), distensão e hipotonia gástricas com abundante conteúdo de estase (> 2 litros) e sem evidência de obstrução, tendo sido colocada sonda nasojejunal para alimentação entérica. Na eletromiografia, verificava-se acentuada polineuropatia sensitivo-motora primariamente desmielinizante e na RM craneo-encefálica um padrão de desmielinização da substância branca cerebral profunda bilateral e simétrica, de grau ligeiro a moderado. Admitiu-se o diagnóstico de encefalopatia neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE).

O quadro evoluiu com intolerância à alimentação entérica, necessidade de alimentação parentérica e agravamento progressivo dos défices neurológicos culminando num quadro de choque séptico e falência multiorgânica. Aos 60 dias, após o diagnóstico, verificou-se o óbito.

Motivação/justificação dos autores para a sua apresentação (raridade, inovação, truque, outra).

O caso apresentado ilustra o desafio diagnóstico e dificuldade no manejo de uma doença rara, progressiva e potencialmente fatal. A encefalopatia neurogastrointestinal mitocondrial (MNGIE) é uma doença rara, de transmissão autossômica recessiva e de prevalência desconhecida. O tratamento preconizado é de suporte e o prognóstico é reservado. Recentemente foi publicado um caso de sucesso de transplantação hepática no tratamento desta entidade.