



15º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Gastroenterologia
Pediátrica**

19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO

Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil
26 a 29 de março de 2014

Trabalhos Científicos

Título:

Autores: LEONARDO GERVÁSIO DE MOURA; REGINA SAWAMURA; IEDA REGINA LOPES DEL CIAMPO; MARIA INEZ MACHADO FERNANDES; MARLENE DE FÁTIMA TURCATO; MATEUS ANDRADE; ROBERTTA KELLY MARQUES FERREIRA; PRISCILLA REZENDE DE ABREU FERREIRA; ANA PAULA QUEIROZ DE PÁDUA; MARIANA VASQUES CASTILHO

Resumo: Introdução: acidemia isovalérica tem herança autossômica recessiva, decorre da deficiência da isovaleril CoA desidrogenase. Existem dois fenótipos principais: um inicia no período neonatal como episódio agudo de acidose metabólica fulminante, o outro, mais tardiamente, de forma intermitente, associada com retardo do desenvolvimento, com ou sem episódios de acidose recorrente durante períodos de estresse. Descrição do caso: iniciou seguimento com 5 anos, com crises de náuseas e vômitos a partir dos 3 anos, com intervalo de 3 a 4 meses, duração de 8 dias, necessitando de internação e medicação endovenosa. Antecedentes pessoais: no sétimo dia de vida apresentou sonolência, mamando pouco, teve crise convulsiva ficando em coma por 3 dias. Com 15 dias de vida apresentou abalos em membro superior direito, diagnosticado hipocalcemia, melhorando após tratamento da causa. Apresentava atraso em relação aos outros alunos da turma. Pai e mãe primos de primeiro grau, mãe apresenta hipotireoidismo. Exames laboratoriais: glicemia 117; lactato 2,6; amônia 117,0; sem acidose metabólica. Triagem neonatal ampliada: aumento significativo de isovalerilcarnitina. Espectrometria de massa na urina sugestiva de descompensação metabólica por acidemia isovalérica. Iniciado dieta com restrição proteica, fórmula livre de leucina e administração de L-carnitina. Com 13 anos de idade apresentou hemorragia digestiva alta. Endoscopia digestiva: varizes esofágicas de médio calibre e gastropatia hipertensiva. USG de abdome: sinais de hepatopatia crônica, hepatoesplenomegalia e colelitíase. Apresentava: TGO 74; TGP 122; GGT 196; FA 532; Albumina 4,08. Descartado possibilidades de hepatites virais, Doença de Wilson, Deficiência de A1AT, Hepatite autoimune. Realizou colecistectomia videolaparoscópica com biópsia hepática (arquitetura geral distorcida, septos fibrosos espessados, ductos biliares proliferados, sugestivo de fibrose hepática congênita). Apresentou alguns episódios de HDA, último há um ano. Atualmente com 16 anos, mantendo tratamento com ligadura/esclerose de varizes. Conclusão: não existe relato de hepatopatia associado à acidemia isovalérica. Relatamos aqui o primeiro caso de associação com Fibrose hepática