

Trabalhos Científicos

Título: Encefalopatia Metabólica Neonatal: Relato De Caso Clínico

Autores: LUIZA FERNANDES FONSECA SANDES (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BELO HORIZONTE, BELO HORIZONTE, MG), ANDRÉ VINÍCIUS SOARES BARBOSA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BELO HORIZONTE, BELO HORIZONTE, MG), MÁRCIO PABLO PIRES MARTINS MIRANDA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BELO HORIZONTE, BELO HORIZONTE, MG), VANESSA DEVITTO ZAKIA MIRANDA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE BELO HORIZONTE, BELO HORIZONTE, MG), RODRIGO REZENDE ARANTES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG, BELO HORIZONTE, MG)

Resumo: Introdução Encefalopatias neonatais são emergências médicas com prognósticos diversos. A abordagem e investigação precoce de quadros metabólicos é fundamental devido à alta prevalência em recém-nascidos e necessidade de tratamento imediato. Descrição do Caso Trata-se de caso clínico do paciente RN de A.A.O. Recém-nascido (RN) foi admitido na Unidade de Terapia Intensiva de Neonatologia (UTIN) do Hospital Santa Casa de Belo Horizonte com 2 dias de vida. RN nascido a termo, de parto cesáreo sem intercorrências e com medidas antropométricas adequadas. História familiar de 2 irmãos com morte súbita aos 2 dias de vida. Com aproximadamente 36 horas de vida, RN evoluiu com taquipneia, gemência e desconforto respiratório. Com 50 horas de vida apresentou crise convulsiva, iniciado Fenobarbital e Diazepam. RN entubado e transferido para UTIN. Durante a internação, o paciente evoluiu com hipoglicemias persistentes e diversos distúrbios hidroeletrólíticos. Mantinha crises convulsivas focais e tônico-clônicas generalizadas recorrentes, apesar do tratamento. Realizados exames laboratoriais e identificada amônia sérica de 498 $\mu\text{mol/L}$. Coletado painel genético, que evidenciou homozigose do gene CPS1. Após cuidados intensivos e diversas tentativas de estabilização, RN evoluiu para óbito com 2 meses e 18 dias de vida. Discussão Encefalopatias, convulsões, icterícia, hipotonia, taquipneia, letargia ou vômitos são algumas das nuances de apresentações neonatais de Erros Inatos de Metabolismo (EIM). Diante de um RN com encefalopatia e hiperamonemia, como no caso clínico descrito, é imprescindível que seja realizada abordagem emergencial por equipe especializada, devido altos índices de fatalidade. A homozigose do gene CPS1 é a confirmação genética de distúrbio no ciclo de ureia, responsável pelo quadro grave e fatal do RN. Conclusão Quadros de encefalopatias metabólicas neonatais devem ser precocemente suspeitados pelo pediatra e encaminhados para serviço intensivo e especializado, diante da alta morbimortalidade.