

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Aciduria Isovalerica

Autores: LUIS RAFAEL CARRENO SALAZAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), UZZYP ENOT ERAZO SALINAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), SILVIA AMBROSIO GARCIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), SABRINA PAULAIN DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), BRENDA SANTOS GONÇALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), SARAH QUEIROZ VALLE (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), RAMYLLA COSTA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA), CLAUDIA MONTEIRO AIRES DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE RORAIMA)

Resumo: A aciduria isovalerica, e uma doença hereditária autossômica recessiva do metabolismo dos aminoácidos, com déficit da enzima isovaleril-CoA, uma flavoproteína mitocondrial responsável pelo transporte de elétrons na cadeia respiratória que catalisa a leucina, levando acumulação de ácido isovalerico altamente toxico para os tecidos D.c.h.u, feminina 7 anos com diagnostico prévio de erro inato do metabolismo tipo acidemia isovalerica e espectro autista, deu entrada na emergência com quadro clinico de vomito incoercível com 2 dias de evolução, acompanhado de febre, hiporexia e tosse seca. No exame físico paciente sonolenta, mucosa oral seca, olhos fundos, febril ,tórax simétrico ausculta com roncos bilaterais, taquipneica, taquicardica, abdome flácido depressível sem visceromegalia, iniciado hidratação endovenosa, antiemético e inibidor da bomba de protones, após três expansões realizado exames laboratoriais evidenciando-se acidose metabólica e distúrbio hidroelectrolito tipo hiponatremia e hipocalcemia, iniciado correção de bicarbonato, L-carnitina sub cutânea, correção da hiponatremia em 24 horas. Identificado quadro respiratório compatível com pneumonia e suspeita de COVID-19, sendo a causa da descompensação início tratamento com ceftriaxona. Paciente com persistência do quadro de acidose metabólica sendo encaminhada para UTI, realizada correção de bicarbonato, alimentação enteral livre de proteína natural suplementado com mistura de aminoácido não toxico com alta dose de L-carnitina, paciente com melhora do quadro clinico sendo encaminhada para o bloco para investigação. Resultado de RT-PCR para covid-19 negativo, paciente permanece internada ate completar tratamento com antibiótico. Paciente encaminhada para centro de nutrição do município e para ambulatório de pediatria, devido que no estado não contamos com centro especializado no acompanhamento de pacientes com erro inato do metabolismo. O tratamento dos erros inato do metabolismo, e uma situação complexa que deve ser abordado por uma equipe multidisciplinar, onde o pediatra e peça fundamental. São doença sem cura que precisam, cuidado paliativo e manipulação de dieta especial dependendo do tipo de transtorno, processos infecciosos