



17^o CONGRESSO
BRASILEIRO DE
GASTROENTEROLOGIA
PEDIÁTRICA

Construindo pontes entre a ciência e o cuidado

PORTO DE GALINHAS - PERNAMBUCO

Trabalhos Científicos

Título: Manifestações Gastrointestinais Como Sintomas Iniciais Em Paciente Com Deficiência No Deficiência Da Ornitina Transcarbamilase (Otc)

Autores: Marianne Valença Andrade Borba de Araujo 4, Maria Fernanda Mendonça Brito dos Santos 4, Lais Machado Rodrigues 4, Carlos Vinícius Pacheco dos Santos Guaraná 4, Paula Azoubel de Souza 2, Manuela Torres Camara Lins 1,3, Ana Cecília Menezes de Siqueira 2, Michela Cynthia da Rocha Marmo 1,2,4

Resumo: Objetivo(s) Descrever as manifestações gastrointestinais como sintomas iniciais em um caso de Deficiência da Ornitina Transcarbamilase (OTC). Método Trata-se de um estudo tipo relato de caso. Os dados da paciente foram coletados em registros do prontuário médico no período de agosto de 2016 a março de 2018 em um hospital pediátrico da cidade do Recife. Resultados L.B.M, feminino, 6 meses de idade com diagnóstico prévio de alergia a proteína do leite de vaca (APLV). Foi encaminhada para o ambulatório de pediatria com queixa de vômitos e diarreia desde os 2 meses de vida que a mãe associava a ingestão de alimentos com proteína do leite de vaca (PLV) e que melhoravam com a retirada deste da dieta. A paciente tinha crescimento e desenvolvimento normais. Com 15 meses mantinha episódios de vômitos, sendo diagnosticada com doença do refluxo gastroesofágico (DRGE) e encaminhada para a gastroenterologia pediátrica deste hospital. Durante este acompanhamento, foi observado que os sintomas persistiam mesmo com dieta isenta da proteína do leite de vaca. Foi realizado um desencadeamento aberto com PLV o qual foi negativo. A investigação para refluxo não se mostrou conclusiva e neste período a paciente apresentou uma crise convulsiva sendo necessário internamento. Após a alta, a paciente retornou ao ambulatório apresentando sonolência e persistência dos vômitos. A paciente foi encaminhada para o centro de erro inato do metabolismo do hospital, sendo solicitados exames que revelaram amônia elevada (385 mmol/L), alanina elevada e ácido orótico elevado na urina. A paciente recebeu diagnóstico de Deficiência do ciclo da ureia do tipo deficiência da Ornitina transcarbamilase. Foi iniciado tratamento com L-carnitina, benzoato de sódio e arginina e dieta hipoproteica, o que resultou em melhora significativa do quadro da paciente. conclusão(ões) A OTC é uma doença genética rara ligada ao cromossomo X, sendo as mulheres portadoras da doença. Está relacionada com a intolerância proteica tratando-se de um erro inato do metabolismo, diferente da APLV. A sintomatologia inicia-se entre 48 horas e uma semana de vida, sendo os sintomas precoces. Os sintomas mais comuns na OTC são letargia, sonolência acentuada, hipotonia, vômito e instabilidade térmica. Este caso mostra a importância da atenção de sintomas de vômitos comuns na APLV e na DRGE que não respondem ao tratamento e que surgiram sem associação com sintomas neurológicos.