Trabalhos Científicos

Título: Deficiência Da Ornitina Carbamoiltransferase - Relato De Caso

Autores: RAQUEL BORGES PINTO (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), PAULA CRISTINA DA COSTA (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), MIRELLA REINEHR PONTES (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), ANA REGINA LIMA RAMOS (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), CAROLINA PEREZ MOREIRA (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), ARIANE NADIA BACKES (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), BEATRIZ JOHN DOS SANTOS (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), YARA GANEO DE LEMOS DI GIORGIO (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), LAURA BAINY RODRIGUES DE FREITAS (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO), OSVALDO ALFONSO PINTO ARTIGALAS (HOSPITAL DA CRIANÇA CONCEIÇÃO)

Resumo: INTRODUÇÃO: Os defeitos do ciclo da uréia (DCU) são um grupo de 8 doenças genéticas raras decorrentes de deficiência em enzimas ou proteínas transportadoras envolvidas nessa via metabólica, responsável por converter nitrogênio em uréia. O tipo mais frequente é a deficiência de Ornitina Carbamoiltransferase (OTC), com quadro clínico inespecífico que cursa com sintomas neurológicos, psiquiátricos e gastrointestinais. RELATO DE CASO: Menina, 5 anos, quadro súbito de alteração de consciência e suspeita de crises convulsivas. História familiar de meio-irmão materno falecido por morte súbita de causa indeterminado nas primeira semanas de vida. Várias internações prévias por crises de sonolência intercalada com agitação, agressividade, disartria e ataxia associadas com elevações de transaminases e alteração das provas de coagulação, sendo suspeitada insuficiência hepática aguda. Excluídas etiologias infecciosas, autoimunes e intoxicações exógenas e iniciada investigação metabólica (ceruloplasmina/cobre urinário, pesquisa de anéis de Kayser-Fleisher, cromatografia de aminoácidos e isoeletrofocalização da transferrina) com resultados normais, assim como US e colangioressonância abdominal, RM e TC de crânio). Biópsia hepática: septos fibrosos porta-porta e alteração estrutural importante. Frente ao quadro clínico e resultados prévios foram solicitadas dosagem de ácido orótico urinário (elevado: 340mg/mg, VR<14) e amônia sérica (elevada: 75 umol/L, VR<72), sugerindo DCU. Análise do gene OTC, identificou a variante patogênica p.Met268Thr em heterozigose. A paciente foi encaminhada ao serviço de referência. DISCUSSÃO: A crise hiperamonêmica pode ser precipitada por estressores e se tornar um evento com risco de vida em qualquer idade. Na deficiência de OTC, as complicações neuropsicológicas incluem atraso no desenvolvimento, dificuldades de aprendizagem, deficiência intelectual, transtorno de déficit de atenção/hiperatividade e déficits de função executiva. CONCLUSÃO: Embora as DCUs sejam doenças raras, os profissionais de saúde devem estar atentos aos sinais e sintomas sugestivos dessa doença, e incluí-la no diagnóstico diferencial de situações clínicas semelhantes, visando um desfecho mais favorável para os pacientes.