



## Trabalhos Científicos

**Título:** Erro Inato Do Metabolismo E Choque Refratário - Relato De Um Caso

**Autores:** VIVIANE HELENA RAMPON ANGELI (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), EMYLE KAOANI DE LIMA BATISTA (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), BRUNA ALBACETE PIRES (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), NAYARI CLAUSEN DE FREITAS (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), CLAUDIA PIRES RICACHINEVSKY (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), RAÍSSA QUEIROZ REZENDE (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO), VANESSA VICENZI (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO)

**Resumo:** Introdução: Os erros inatos do metabolismo (EIM) são um grupo de distúrbios genéticos relacionados com deficiência de vias metabólicas, envolvendo enzimas, síntese, degradação ou transportadores do metabolismo celular. Esses distúrbios variados podem se apresentar nos primeiros dias de vida ou após. Nos EIM, existem mutações genéticas com impacto clínico indeterminado. <br>Objetivos: Recém-nascido de 3 dias, sexo masculino, filho de pais não consanguíneos com dois filhos hígidos. Nasceu de 38 semanas, pesando 2920 gramas e com 45 cm de comprimento, pré-natal sem intercorrências. Nas primeiras 12 horas de vida apresentou gemênia, mantendo-se hipoativo, sonolento e desidratado, em ar ambiente. Internou por choque refratário e para investigação de suspeita de coartação de aorta, que foi descartada. Na chegada e nos primeiros dias, apresentou acidose metabólica grave refratária, com hiperlactatemia, bicarbonato baixo e insuficiência renal aguda, sendo colocado em diálise peritoneal. Devido à hipótese de EIM, foi realizado um teste genético 3 dias depois. No dia seguinte, evoluiu com pneumoperitônio, foi para enterectomia por necrose e perfuração do delgado. Desde a chegada em ventilação mecânica, com antibioticoterapia, nada por via oral e iniciada nutrição parenteral. Apresentou melhora lenta da acidose, mantendo lactato alto. Cinco dias depois, apresentou novo pneumoperitônio e foi para laparotomia exploradora, identificada grande área de enterocolite necrotizante com inviabilidade de todas as alças intestinais. Diante da irreversibilidade, conversado com a família e instituídos cuidados de fim de vida, evoluindo para extubação paliativa e óbito. No teste genético, foram detectadas variantes de significado clínico indeterminado nos genes ARSB/PCCB, associadas em sequência a mucopolissacaridose tipo VI e acidemia propiônica. <br>Metodologia: <br>Resultados: <br>Conclusão: A mucopolissacaridose tipo IV, herança autossômica recessiva, decorre de mutações no gene ARSB, causando deficiência da enzima arilsulfatase B e resultando em acúmulo nos lisossomos. A clínica inclui alterações esqueléticas, articulares, faciais, respiratórias e cardíacas e, sem tratamento, apneia obstrutiva do sono e hipertensão pulmonar. O uso de Galsufase reduz a excreção urinária de GAG, melhorando a função e a sobrevida. A acidemia propiônica neonatal apresenta diminuição da avidez e encefalopatia progressiva. Pode incluir acidose metabólica com anion gap, acidose láctica, cetonúria e hipoglicemias. É originada por mutações no gene PCCB, resultando na deficiência da enzima propionil CoA carboxilase e tratada com manejo de fatores precipitantes se descompensada. O acompanhamento multidisciplinar é fundamental no manejo dos EIMs, visando o controle dos sintomas e prevenção de complicações. O aconselhamento genético é essencial para o entendimento da família e planejamento de gestações. Embora com filhos hígidos, as doenças metabólicas devem ser consideradas como hipóteses diagnósticas e precocemente abordadas.