



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Gastroenterologia e
Hepatologia Pediátricas
19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
Nutrologia Pediátrica
2º SIMPÓSIO DE
Suporte Nutricional
Pediátrico
São Luís - MA

05 A 07 DE
JUNHO DE 2024

Centro de Convenções Senac
Rua do Passeio, 495 - Centro - São Luís - MA, 65015-350



Trabalhos Científicos

Título: Deficiência Da Acetil-Coa Desidrogenase De Cadeia Média (Mcad) Diagnosticada Na Triagem Neonatal: Relato De Caso

Autores: ANA LETÍCIA FERNANDES COELHO DE OLIVEIRA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE HC FMUSP), EDUARDO MARINHO CAVALCANTE LIMA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE HC FMUSP), CAIO ROBLEDO QUAIO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE HC FMUSP), RAFAELLA KAREN SOUSA MONTERLEI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE HC FMUSP), MARIA TEREZA GUIOTTI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE HC FMUSP)

Resumo: A deficiência de acetil-coenzima A (acetil-CoA) desidrogenase de cadeia média (MCAD) é erro inato do metabolismo, classificada como distúrbio da beta-oxidação de ácidos graxos (FAODs), caráter autossômico recessivo. A prevalência é 1/ 20mil nascidos vivos, incidência maior em caucasianos. Marcada por altas taxas de morbidade e mortalidade, possíveis desfechos de morte súbita e acometimento neurológico. "Relatar deficiência de acetil-CoA identificada pela triagem neonatal, acompanhado por equipe de hepatologia pediátrica em hospital quaternário." "Masculino, 1ano e 5meses, terceiro filho de pais não consanguíneos, parto vaginal, sem intercorrências na gestação e no período neonatal. Fez testes de triagem neonatal na maternidade, apresentando perfil Tandem alterado para MCAD. Reconvocado, confirmou diagnóstico pelo painel molecular, evidenciando duas variantes provavelmente patogênicas em heterozigose e heterozigose composta. Encaminhado ambulatorialmente para equipes neurologia, hepatologia e nutrição. Em seguimento em hospital quaternário, a investigação da família revelou irmã com MCAD com as mesmas variantes do paciente. Hoje usa sulfato ferroso, vitamina A e D e maltodextrina se hipoglicemia. Segue orientações nutricionais e evita jejum maior que 3 horas. Exames laboratoriais normais, não apresentou hipoglicemia sintomática ou menor que 60mg/dL e sem intercorrências nos últimos meses." A beta-oxidação dos ácidos graxos ocorre nas mitocôndrias, responsável pela formação da acetil-CoA, nicotinamida adenina (NADH) e dinucleotídeo de flavina adenina (FADH), usados na produção da adenosina trifosfato (ATP). Alguns defeitos desta reação geram distúrbios metabólicos, afetando produção de energia e corpos cetônicos, principalmente no jejum. Deficiência de acetil-CoA desidrogenase de cadeia média está entre as condições deste grupo. Sintomas são variáveis, assintomáticos até graves como hipoglicemia hipocetótica com disfunção hepática, hepatomegalia, vômitos, letargia, convulsões, edema cerebral e morte súbita. Forma crônica inclui fadiga e fraqueza muscular. Exames incluem hipoglicemia, ausência de cetose, hiperamonemia, acidose metabólica, aumento de desidrogenase láctica. Para rastrear FAODs, faz espectrometria de massa em Tandem pela triagem neonatal. Perfil plasmático de acilcarnitina e análise molecular de DNA são feitos para confirmação. Tratamento consiste em evitar jejum prolongado e alimentos excessivos em triglicerídeos cadeia média (TCM), consumindo dieta pobre em lipídeos, rica em carboidratos e proteínas. FAODs são erros inatos do metabolismo identificados pela triagem neonatal, sendo confirmados com exames específicos. A observação de sinais clínicos é essencial para suspeição diagnóstica. Ressalta-se a importância de incluir na triagem neonatal, à nível nacional, patologias que causam comprometimento grave, para que reconhecidas precocemente tenham os danos minimizados, melhorando qualidade de vida e aumentando sobrevida destes pacientes.