



19º Congresso
Brasileiro de
**Nefrologia
Pediátrica**



Trabalhos Científicos

Título: Fructosemia: Uma Causa Rara De Acidose Metabólica

Autores: JOSÉ WILKER GOMES DE CASTRO JÚNIOR (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ, CESUPA), JOSÉ PEDRO DA SILVA SOUSA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ, CESUPA), BRUNO LISBOA CAPELONI (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ, CESUPA), DÉBORA COSTA NEGRÃO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ, CESUPA), JÚLIA PEREIRA PINTO MARQUES (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ, CESUPA), LARISSA MESCUOTO GOES (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ, CESUPA), BEATRIZ SIEMS THOLIUS (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ, CESUPA), ANNA LUIZA ALVES DE OLIVEIRA MIRANDA (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ, CESUPA), ANA CAROLINA BECHARA ABRAÃO (FUNDAÇÃO SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DO PARÁ), RENATA TRINDADE DAMASCENO (CENTRO UNIVERSITÁRIO DO ESTADO DO PARÁ, CESUPA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A intolerância hereditária à frutose é uma doença autossômica recessiva causada por mutações no gene ALDOB que codifica a aldolase b, enzima importante no metabolismo da frutose, sucralose e sorbitol. OBJETIVO: relatar um caso de fructosemia com desfecho favorável, a despeito dos agravos que antecederam seu diagnóstico. RELATO DE CASO: sexo masculino, 6 anos, natural de Bragança/PA. Por volta dos 6 meses, ao iniciar transição alimentar, iniciou quadro recorrente de distensão abdominal, náuseas, vômitos, hipoglicemia, acidose e convulsão, sendo necessárias várias internações em UTI pediátrica. Aos 2 anos, já com desnutrição grave, atraso no desenvolvimento, família buscou ajuda fora do estado, visto que menor recebera diagnóstico de cirrose hepática. Após teste genético, foi identificado mutação no gene ALDOB, recebendo o diagnóstico de intolerância hereditária à frutose. DISCUSSÃO: Após dieta com exclusão de frutose, sacarose e sorbitol, recuperou o estado nutricional, começou a deambular, exames normalizaram, tampouco manifestou novos agravos que o levassem de volta à UTI. Fígado e função renal normais, normoglicêmico, bom rendimento escolar, estatura e peso com z score entre -2 e -1 para a idade. CONCLUSÃO: a acidemia decorrente da fructosemia, dá-se pelo acúmulo de ácido lático e cetose no sangue. Quando ocorre repetida exposição às fontes de frutose, o paciente pode evoluir com déficit de crescimento, disfunção hepática, renal e até mesmo coma e morte. O diagnóstico precoce e uma dieta de exclusão permitem um prognóstico favorável, com crescimento e expectativa de vida normais. É importante incluir a investigação de erros inatos do metabolismo diante de casos de pacientes com acidose metabólica e hipoglicemia recorrentes.