



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Acidemia Propiônica

Autores: HELIO ROCHA (IPPMG- UFRJ); ROBERTA FLAVIA ZAHRA (IPPMG- UFRJ); MONICA MORETZSOHN (IPPMG- UFRJ); LAURA OHANA (IPPMG- UFRJ); ALEXANDRE OLIVEIRA (IPPMG- UFRJ); JULIA DOMIZETTI (IPPMG- UFRJ); MARIA COSTA DA SILVA (IPPMG- UFRJ); MARIA CAROLINA PORTO (IPPMG- UFRJ); MARIA CAROLINA BATISTA (IPPMG- UFRJ); BRUNA BARROS (IPPMG- UFRJ)

Resumo: Introdução: A acidemia propiônica é um erro inato do metabolismo dos aminoácidos metionina, treonina, isoleucina e valina. Esse tipo de acidemia orgânica é causada pela deficiência da propionil CoA carboxilase, enzima mitocondrial dependente de biotina, que catalisa a conversão de propionil CoA em metilmalonil CoA, resultando em acúmulo sistêmico de ácido propiônico. Pode se manifestar desde o período neonatal com sintomas neurológicos, gastrointestinais e cardiomiopatias. O diagnóstico e o tratamento precoces podem prevenir e minimizar estas alterações, objetivando limitar a produção de ácidos orgânicos e seus metabólitos, através de restrição proteica, suplementação com carnitina, biotina e manutenção de aporte calórico e de micronutrientes. Descrição do Caso: SCJ, sexo feminino, 8 meses, natural e residente do Rio de Janeiro, apresentou quadro de sonolência e sucção débil desde o nascimento, evoluindo com vômitos e internação hospitalar por sepse suspeita. Nesta internação teve diagnóstico de acidemia propiônica. Foi iniciado tratamento com fórmula de aminoácidos essenciais específica para a doença, Biotina, L carnitina, além de terapia de recuperação nutricional. Evoluiu com ganho ponderal frustro e lesões cutâneas sugestivas de deficiência de aminoácidos. Aminogramas sucessivos demonstraram deficiência de valina, treonina e metionina. O uso de módulos de aminoácidos de cadeia ramificada e o aumento da oferta dos aminoácidos essenciais através de fórmula de partida permitiu a involução das lesões e uma adequação no ganho pondero-estatural. Comentários: O manejo da doença requer profissional qualificado e inclui desde a manutenção do adequado crescimento e desenvolvimento até a retirada da crise aguda descompensada, sempre controlando a oferta e a qualidade da proteína oferecida.