



Trabalhos Científicos

Título: Acidemia Orgânica Isovalérica Como Diagnóstico Diferencial De Sepse Neonatal: Relato De Caso

Autores: ANA MARIA A.G. PEREIRA DE MELO (UNIDADE NEONATAL, DIVISÃO DE CLÍNICA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA USP); CAMILA BIANCA LECCIOLE PAGANINI (DISCIPLINA DE PEDIATRIA NEONATAL DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA DA FMUSP); EDUARDO ABUDD BREVIGLIERI (DISCIPLINA DE PEDIATRIA NEONATAL DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA DA FMUSP); EDNA MARIA ALBUQUERQUE DINIZ (DISCIPLINA DE PEDIATRIA NEONATAL DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA DA FMUSP); EULER JOÃO KERNBICHLER (UNIDADE NEONATAL, DIVISÃO DE CLÍNICA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA USP); FLAVIA BALBO PIAZZON (LABORATÓRIO DO SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL DA APAE DE SÃO PAULO); SONIA MARCHEZI HADACHI (LABORATÓRIO DO SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL DA APAE DE SÃO PAULO); LAURA M. F. F.GUILHOTO (DIVISÃO DE CLÍNICA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA USP); SILVIA MARIA IBIDI (UNIDADE NEONATAL, DIVISÃO DE CLÍNICA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA USP)

Resumo: INTRODUÇÃO: As acidemias orgânicas são doenças metabólicas de herança autossômica recessiva devido a uma disfunção do catabolismo dos aminoácidos e suas manifestações clínicas confundem-se com as da sepse neonatal. OBJETIVO: Descrever um caso clínico de acidemia isovalérica (AIV) como diagnóstico diferencial da sepse neonatal. RELATO DE CASO: Recém-nascido (RN) de termo, adequado para a idade gestacional, sexo feminino, mãe secundigesta com 1 parto anterior, 27 anos, pré-natal sem alterações, pais não consanguíneos, parto normal, peso de nascimento 2980g e Apgar 9/9. Alta da maternidade com 3 dias de vida em aleitamento materno exclusivo sem outras intercorrências. Deu entrada no Pronto Socorro com 5 dias de vida com quadro de sonolência, hipoatividade, inapetência e sucção débil. Após exames laboratoriais, feita hipótese de sepse neonatal tardia, internada e iniciado tratamento. Após 48 horas o RN apresentou piora do nível de consciência exalando através do suor odor de pés suados. Devido a piora progressiva do quadro clínico apesar da antibioticoterapia foi investigado erro inato do metabolismo sendo transferido para a UTI neonatal. Nessa ocasião foi constatada hiperamonemia e realizada a triagem neonatal ampliada com a espectrometria de massas (MS/MS) que revelou expressivo aumento da isovalericarnitina (C5) e suas razões, sugerindo a AIV, que foi confirmada com a identificação de valores elevados do ácido 3-hidroxi-isovalérico e de N-isovalerilglicina na urina. Apesar do tratamento precoce com restrição protéica e reposição de L-glicina e L-carnitina, houve piora clínica necessitando de intubação, drogas vasoativas e diálise peritoneal. Evoluiu ao óbito após 12 dias de internação hospitalar por quadro de pancitopenia devido à aplasia medular, complicação já descrita nas acidemias orgânicas de início neonatal e com prognóstico desfavorável pela susceptibilidade à infecção. CONCLUSÃO: O caso relatado é um exemplo de manifestação precoce da doença, que, apesar do diagnóstico e terapêutica imediatos não apresentou boa evolução com complicações hematológicas comuns nas acidemias orgânicas, o que pode favorecer um quadro séptico grave mesmo com a terapêutica metabólica específica. Ressalta-se a importância da triagem neonatal ampliada com espectrometria de massas para a rápida introdução do tratamento específico na tentativa de conter as comorbidades.