



24º Congresso Brasileiro de  
**PERINATOLOGIA**  
de 26 a 29 de setembro de 2018  
Natal • RN

### Trabalhos Científicos

**Título:** A Importância Do Pensar Em Erros Inatos De Metabolismo Como Diagnóstico Diferencial – Relato De Caso

**Autores:** CATARINA AMORIM BACCARINI PIRES (HOSPITAL MÁRCIO CUNHA), BIANCA REIS DOS SANTOS NEVES CAMPOS, CRISTINA LUIZA FERREIRA CUNHA, NATÁLIA MORAIS STELZER, ELLEN WHITE RODRIGUES BACELAR, MARCO TÚLIO MARTINS DE MELO SILVA, MARCONI FRANCO DA SILVEIRA

**Resumo:** Introdução: Recém nascidos com erros inatos de metabolismo (EIM) normalmente não apresentam alterações clínicas ao nascimento, sendo que os sinais surgem dentro de horas a dias de vida. Portanto, diante de manifestações inespecíficas, é importante suspeitar de EMI em neonatos enfermos, para iniciar o correto tratamento o mais precocemente possível para evitar sequelas. Objetivo: Relatar um caso de EIM suspeito ao nascimento, e seus diagnósticos diferenciais. Métodos: Realizado revisão de literatura e relato de caso baseado em exame físico e prontuário da criança após assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido pela mãe. Resultados – Relato do caso: Recém-nascido a termo, masculino, nascido de parto vaginal, apgar 8/9, peso de nascimento 2820 gramas, adequado para a idade gestacional. Liberado inicialmente para alojamento conjunto, porém com 10 horas de vida apresentou hipotermia, hipoglicemia severa e desconforto respiratório grave. Transferido para unidade de tratamento intensivo neonatal. Aventada inicialmente hipótese diagnóstica de sepse precoce, e iniciada antibioticoterapia empírica de largo espectro. Exames laboratoriais demonstraram acidose metabólica grave com ânion gap aumentado e hiperlactemia, além de hemograma normal. Pensado então em EIM como diagnóstico diferencial. Optado pelo início de tratamento empírico com co-fatores até resultado de investigação laboratorial. Evoluiu com melhora clínica e laboratorial após início da terapia. Resultado de exames: perfil TANDEM normal, cromatografia de aminoácidos sérica: ácido aspártico diminuído, glutamina aumentada, alanina aumentada. PKU-Master: fenilalanina 3,6 (VR: até 2,9). Ácidos orgânicos na urina: normal. Mantido tratamento com carnitina, riboflavina e tiamina, e aleitamento materno exclusivo. Mantendo bom ganho ponderal, desenvolvimento neuropsicomotor normal para a idade até o momento. Ainda em investigação clínica em serviço de referência com hipótese diagnóstica de deficiência de piruvato desidrogenase. Conclusão: Por ter consequências tardias importantes e se apresentar muitas vezes de maneira assintomática no período neonatal o diagnóstico de EIM deve ser pensado em recém-nascidos com manifestações clínicas inespecíficas nos primeiros dias de vida. A investigação laboratorial é complexa e deve ser feita a longo prazo para correto diagnóstico e tratamento. O diagnóstico precoce dos EIM leva a medidas terapêuticas iniciais, que, quando implantadas a tempo, melhoram o prognóstico destes recém-nascidos.