



26º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
Florianópolis-SC

#NeoJuntos
11 A 14
DE OUTUBRO
CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Gustavo Richard, 850 - Centro, Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Erro Inato Do Metabolismo - Deficiência De Carbamoil Fosfato Sintetase 1 (Cps1): Relato De Caso

Autores: CAROLINE NEVES PIANCÓ (HCPM-RJ), ANNA PAULA C. N. TERRIGNO (HCPM-RJ), BRUNO ESPÍRITO SANTO DE ARAÚJO (HCPM-RJ), GRAZIELLE MIRANDA LIMA PASSOS (HCPM-RJ), MARIANA ARREPIA FERNANDES (HCPM-RJ), MONIQUE DA SILVA AZEVEDO (HCPM-RJ), SAMARAH CHRISTIANO DE ARAÚJO (HCPM-RJ), NADIR GOMES DE BARROS SANTOS (HCPM-RJ), CLARISSA M. P. S. MELO (HCPM-RJ)

Resumo: [INTRODUÇÃO] - A deficiência de carbamoil fosfato sintetase 1 (CPS1) é um erro raro e congênito do metabolismo que gera acúmulo de amônia e demais metabólitos no organismo do recém-nascido (RN), com potencial neurotóxico. Isso evidencia a importância do diagnóstico precoce e aconselhamento genético dos pais. [OBJETIVOS] - RN primogênito de pais jovens não consanguíneos, sem antecedentes relevantes na história familiar e gestacional. Parto eutócico, a termo, sem intercorrências, sem alterações nas medidas antropométricas, em aleitamento materno exclusivo. No final do primeiro dia de vida apresentou hipoatividade, sucção débil e gemência. No segundo dia de vida desenvolveu crises convulsivas focais e depressão respiratória. Durante internação evoluiu com convulsões de difícil controle, acidose metabólica e choque refratário. Exames realizados: Ecocardiograma - normal, forame oval pérvio, Eletroencefalograma - estado de mal convulsivo, Líquor - proteína elevada, bacterioscopia e culturas negativas, Hemocultura negativa, Eletrólitos normais, Amônia sérica elevada (4.851956, mol/L), Perfil TANDEM - aumento de alanina e diminuição de citrulina e análise genética positiva para deficiência de CPS1. Identificadas variantes classificadas como patogênicas, caracterizando a Doença da Deficiência da CPS1, tratando-se de uma condição geneticamente determinada, de herança autossômica recessiva e com risco de recorrência de 25%. [METODOLOGIA] - [RESULTADOS] - Relato de caso. [CONCLUSÃO] - A deficiência de CPS1 provoca hiperamonemia, que causa neurotoxicidade com dano cerebral grave se não tratada precocemente. Neste caso, o RN apresentou evolução rápida e grave, com comprometimento neurológico, insuficiência cardíaca e renal aguda, e choque refratário. O tratamento envolve restrição proteica, administração de cofatores do ciclo da ureia, fármacos depuradores de amônia, depuração extra-renal de metabólitos e, em alguns casos, transplante hepático. No entanto, é uma condição clínica complexa, a ferramenta diagnóstica definitiva não é amplamente disponível nas redes e o tratamento nem sempre é eficaz. O prognóstico depende da gravidade, sendo desfavorável na doença neonatal precoce, podendo ser fatal. Portanto, a equipe médica deve estar capacitada para identificar a doença como um possível diagnóstico diferencial diante de clínica de choque refratário no período neonatal, a fim de instituir medidas gerais e tratamento precoce. Além disso, a identificação de uma condição geneticamente determinada é essencial para aconselhamento genético dos pais e evitar um desfecho fatal no decorrer de uma gestação futura.