



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:** Acidemia Metilmalônica E Homocistinúria - Um Relato De Caso

**Autores:** EGNÝ MACIAS (UFCSPA/ ISCMPA), THEODORA CENTENO (UFCSPA/ ISCMPA), HELEN HICKMANN (UFCSPA/ ISCMPA), ESTHER ALVES (UFCSPA/ ISCMPA), RAÍSSA REZENDE (UFCSPA/ ISCMPA)

**Resumo:** [INTRODUÇÃO] - INTRODUÇÃO A acidemia metilmalônica e homocistinúria é uma doença caracterizada pela deficiência hereditária de dois derivados da cobalamina, adenosilcobalamina e metilcobalamina, com incidência mundial de 1:100.000 recém-nascidos. [OBJETIVOS] - DESCRIÇÃO: Paciente masculino, 1 mês de idade, com pré-natal de 13 consultas, parto vaginal com idade gestacional de 39 semanas, APGAR 6-9, peso ao nascer de 2670 gramas, comprimento de 47 centímetros, perímetro cefálico de 33 cm, testes neonatais normais (olhinho, pezinho e linguinha), teste do coraçãozinho não reportado, sem necessidade de internação, alta com 48 horas de vida, com peso de 2600g. Imediatamente após alta da maternidade, paciente iniciou com dificuldade de amamentação, evoluindo com sonolência e hipotonia. Levado ao hospital na cidade de origem, com peso atual de 2770g onde apresentou piora da prostração, esforço ventilatório, leucopenia e plaquetopenia, sendo encaminhado a nossa instituição para início da investigação clínica do paciente. No longo da internação, permaneceu fazendo transfusões de hemácias e plaquetas a cada 7-10 dias, sendo realizado aspirado de medula óssea aparentemente reacional, que sugeriu alteração displásica megaloblastoide pelo qual o paciente realizou tratamento com ácido fólico e vitamina B12, além disso o paciente recebeu algumas trocas de leite de fórmula por sintomas gastrointestinais e má tolerância. Aos 2 meses de idade, foi solicitado o painel genético para erros inatos do metabolismo, fechando diagnóstico de acidemia metilmalônica e homocistinúria, em vista disso foi tratado em seguida com hidroxicobalamina uma vez por dia. Paciente apresentou piora progressiva do padrão ventilatório com disfunção respiratória grave, realizado intubação orotraqueal, iniciado tratamento para sepsis empírica, evoluindo desfavorável clinicamente, com hipoxemia gravíssima refratária, bradicardia secundária, parada cardiorrespiratória, sendo constatado óbito aos 3 meses de idade. [METODOLOGIA] - [RESULTADOS] - . [CONCLUSÃO] - DISCUSSÃO A grande variedade de tipos e idade de apresentação tornam o diagnóstico desta acidemia um desafio, podendo ser classificada como: aparição precoce - abarcando o período neonatal/infantil - e aparição tardia, que corresponde ao período a partir dos 4 anos de idade (melhor prognóstico). Os pacientes acometidos podem apresentar prejuízo no desenvolvimento intelectual, sinais de anemia megaloblástica, letargia convulsões, disfunção/deterioração neurológica e retiniana, microcefalia e graves anomalias cerebrais. O diagnóstico pode ser confirmado pela identificação dos genes mutados. O tratamento é feito com a suplementação de hidroxicobalamina, betaína e ácido fólico. CONCLUSÃO É importante a divulgação de relatos como esse, expondo os aspectos da doença que auxiliarão a estabelecer sua identificação e tratamento precoce, e assim diminuir a mortalidade e evitar complicações que dificultam o manejo e o raciocínio clínico dos especialistas.