

Trabalhos Científicos

Título: Distúrbio Congênito Do Ciclo Da Ureia E Histiocitose De Células De Langerhans: Relato De Caso

Autores: MARIA EDUARDA RECH FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS), ANDRÉ DE OLIVEIRA PAIVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS), CECILIA GUIMARÃES BARCELOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS), DÉLIA MARIA DE MOURA LIMA HERRMANN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS), JANAÍNA DA SILVA NOGUEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE ALAGOAS)

Resumo: [INTRODUÇÃO] - A hiperamonemia consiste no acúmulo excessivo de amônia sérica, com concentração plasmática superior a 100µmol/L em neonatos. Sua etiologia pode ser adquirida ou genética. Quando genética, ocorre por Erros Inatos do Metabolismo (EIM), provocados por deficiências das enzimas responsáveis pela síntese da ureia - substância responsável pela detoxificação da amônia - ou acidemias orgânicas. Pode ocorrer de modo isolado ou associada a síndromes. Deficiências enzimáticas individuais são a causa genética mais comum de hiperamonemia, com prevalência mundial de 1:30.000 nascidos vivos. A Histiocitose de Células de Langerhans (HCL) é uma síndrome histiocítica proliferativa de causa desconhecida, com manifestação e prognóstico variáveis. [OBJETIVOS] - Recém-nascido feminino, a termo, grande para idade gestacional, evoluiu com desidratação hipernatrêmica, sepse tardia sem comprometimento do sistema nervoso central e hiperamonemia (307,9 µmol/L), mesmo após restrição proteica (115,9 µmol/L), levando à investigação de provável distúrbio no ciclo da ureia. No 15º dia de vida, foi realizada a avaliação genética diante da hipótese EIM. Após resultado negativo de Espectrometria de Massas em Tandem foram prescritos: benzoato de sódio e ácido carginolico. No sexto mês, apresentou lesão nodular de calota craniana com imuno-histoquímica sugestiva de HCL. Após abordagem cirúrgica, no nono mês demonstrou estratificação estágio I, sendo prescrito prednisolona e quimioterapia com vimblastina. Segue investigação de EIM, com monitoramento de amônia sérica e histórico de baixo peso. [METODOLOGIA] - [RESULTADOS] - [CONCLUSÃO] - A disfunção cerebral é a principal manifestação clínica da hiperamonemia neonatal, acompanhada por vômitos, taquipneia e letargia, podendo evoluir para coma. Diante da suspeita clínica de hiperamonemia, a abordagem inicial envolve a dosagem da concentração de amônia plasmática. Para determinar se é causada por acidemias orgânicas ou deficiências enzimáticas, deve-se avaliar a presença de acidose. A confirmação do diagnóstico da deficiência enzimática específica requer ensaio de atividade enzimática ou análise de DNA, havendo dificuldade no diagnóstico preciso por alto custo desses exames. O diagnóstico diferencial é importante, para proporcionar manejo adequado, possibilitando prevenir sequelas neurológicas. Quanto à HCL, condição rara, seu diagnóstico precoce é difícil, porém, fundamental. No caso descrito, não foi definida correlação entre os dois achados clínicos (EIM e HCL), tendo sido expandida a avaliação molecular/genética.