



27º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
HOTEL WINDSOR OCEANICO BARRA - Rio de Janeiro - RJ
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2025

19 a 22
de novembro

Hotel Windsor Oceanico Barra
R. Martinho de Mesquita, 129 - Barra da Tijuca, Rio de Janeiro



Trabalhos Científicos

Título: Convulsões Neonatais De Difícil Controle, Hipoatividade E Letargia Podem Sugerir Erro Inato Do Metabolismo: Relato De Um Caso De Deficiência Isolada De Sulfito Oxidase

Autores: LUIZA OLIVEIRA MORAES COELHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), ADYSON BARBOZA SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), ALCYIA ALVES MATOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), DANIEL LOHAN COSTA DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), GABRIEL DO CARMO ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), GESSICA LARISSA AZEVEDO DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), JULIA OLIVEIRA MORAES COELHO (UNICAMP), KAMILA VALENÇA OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), LUIZ FERNANDO LIMA SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), MARLOS TACIO SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), SARA TAVARES CORREIA DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), EMERSON DE SANTANA SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE)

Resumo: Introdução: A deficiência isolada de sulfito oxidase (ISOD) é um erro inato do metabolismo de herança autossômica recessiva, decorrente de variantes patogênicas bialélicas no gene SUOX. A deficiência na atividade da enzima sulfito oxidase interrompe a via terminal de degradação de aminoácidos sulfurados, impedindo a conversão de sulfito a sulfato. O acúmulo de sulfito e metabólitos relacionados, como a S-sulfocisteína, resulta em neurotoxicidade e manifesta-se classicamente como uma encefalopatia epiléptica e desenvolvimental grave, de início neonatal, frequentemente associada à luxação do cristalino e leucoencefalopatia progressiva. OBJETIVO: Relatar um caso de ISOD, enfatizando a correlação entre o fenótipo clínico, o genótipo identificado por Sequenciamento Completo do Exoma (WES) e os desafios inerentes ao diagnóstico e manejo de doenças metabólicas raras no período neonatal.
Objetivos: Neonato do sexo masculino, primogênito de casal hígido e consanguíneo (primos de primeiro grau), nascido a termo e com índices de Apgar 10/10. Evoluiu, nas primeiras horas de vida, com quadro de hipoatividade, hipotonia e episódios sugestivos de atividade convulsiva, necessitando de transferência para Unidade de Terapia Intensiva Neonatal. Durante a internação de três meses, manteve crises epilépticas refratárias à terapia anticonvulsivante e hiperlactatemia arterial persistente. A suspeita de erro inato do metabolismo (EIM) motivou a instituição de dieta hipoproteica. Investigações iniciais, incluindo triagem neonatal expandida e um painel de genes para doenças tratáveis, não foram elucidativas. Frente à gravidade do quadro neurológico, optou-se pela realização do WES, que revelou uma variante em homozigose no gene SUOX (chr12:56.004.923 G>T, c.1534G>T, p.Asp512Tyr). Esta variante, classificada como provavelmente patogênica (Classe IV, ACMG), é rara em bancos de dados populacionais e predita como deletéria por algoritmos in silico. O achado confirmou o diagnóstico etiológico de ISOD. Apesar do manejo com dieta restrita, o paciente não teve acesso à fórmula metabólica específica. Após a alta hospitalar, evoluiu para óbito em 15 dias por descompensação neurológica.
Metodologia:
Resultados:
Conclusão: Este caso ilustra os desafios diagnósticos impostos pelos EIM de manifestação neonatal grave. A história de consanguinidade parental foi um dado anamnóstico crucial, aumentando a suspeita de uma etiologia autossômica recessiva. A negatividade dos exames de triagem ressalta o papel fundamental de testes genômicos abrangentes, como o WES, na elucidação de quadros neurológicos complexos. O prognóstico reservado, mesmo após a confirmação diagnóstica, reflete as limitações terapêuticas atuais para a ISOD. Conclui-se que o acesso a tecnologias diagnósticas avançadas é essencial para a definição etiológica precisa e para o adequado aconselhamento genético familiar.