

## Trabalhos Científicos

**Título:** Manifestações Clínicas Precoces Em Recém-Nascido Com Síndrome De Perrault Tipo 1: Relato De Caso

**Autores:** NAHIMAN ASSAD FERREIRA SALEH (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), RENATA DE ARAÚJO MONTEIRO YOSHIDA (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), MARINA FRAZÃO MARTINS NASCIMENTO SOARES (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), CLAUDIA FERREIRA GONÇALVES (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), PAULA CUNHA ALVES (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), ERASMO BARBANTE CASELLA (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), FERNANDA TERESA DE LIMA (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), ALCINO ALVES BARBOSA JÚNIOR (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), CELSO MOURA REBELLO (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN), ROMY SCHMIDT BROCK ZACHARIAS (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN)

**Resumo:** Introdução: Erros inatos do metabolismo (EIM) decorrem da ausência ou disfunção de enzimas cruciais, levando a acúmulo ou deficiência de metabólitos. A maioria apresenta herança autossômica recessiva e quadro clínico inespecífico. Relatamos recém-nascido (RN) com deficiência da proteína D-bifuncional (DBP), ou Síndrome de Perrault tipo 1, um EIM da oxidação de ácidos graxos peroxissomal. <br>Objetivos: Mãe primigesta, 40 anos, diabetes gestacional controlada por dieta, internada com 38+5 semanas por dilatação da artéria cerebral média. Após falha na indução, cesariana resultou em RN masculino, 2835g, Apgar 9/10, sem reanimação, encaminhado ao alojamento conjunto como a termo, adequado e filho de mãe diabética. Com 4h de vida apresentou hipotermia, hipotonia e sucção fraca, sendo aquecido e estabilizado. Às 13h, nova hipotermia, dessaturação e desconforto respiratório levaram à transferência para UTI neonatal. Recebeu suporte ventilatório e alimentação por sonda. Reflexos de sucção, preensão e Moro estavam presentes, porém com força reduzida. Eletroencefalograma contínuo evidenciou crises epiléticas controladas com anticonvulsivantes. Ultrassonografia craniana revelou hemorragia grau II e a ressonância magnética mostrou polimicrogiria perissilviana e parietal, além de pico de lactato na espectroscopia. Exames metabólicos apontaram elevação de ácidos graxos de cadeia muito longa. Sequenciamento genético identificou mutação no gene HSD17B4, confirmando deficiência da DBP. <br>Metodologia: <br>Resultados: A DBP é um EIM raro, autossômico recessivo, resultante de mutações em HSD17B4, comprometendo a 946,-oxidação peroxissomal. A forma clássica manifesta-se no período neonatal com hipotonia, hipoglicemia, convulsões precoces, dismorfismos, atraso global, epilepsia de difícil controle, perda auditiva/visual e óbito precoce (<2 anos). Achados adicionais incluem hepatomegalia, contraturas e malformações, podendo mimetizar o espectro de Zellweger. Formas mais leves decorrem de atividade enzimática residual e têm curso mais longo, porém prognóstico neurológico reservado. A neuroimagem frequentemente mostra leucodistrofia, polimicrogiria e malformações corticais. O diagnóstico exige integração de dados clínicos, bioquímicos, enzimáticos e genéticos, pois exames metabólicos podem ser normais em variantes atípicas. A confirmação ocorre pela identificação de variantes patogênicas em HSD17B4. <br>Conclusão: A deficiência da proteína D-bifuncional é rara e grave, com prognóstico limitado. Diante de RN com quadro neurológico e metabólico inespecífico, deve-se suspeitar de EIM e realizar investigação ampliada, incluindo exames de imagem e análise genética.