



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: Reconhecimento Precoce De Doença Metabólica Rara Na Infância: Relato De Caso De Deficiência Da Piruvato Desidrogenase E1-Alfa (Pdhad)

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 ARAUJO (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 DOS 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 da piruvato desidrogenase E1-alfa (PDHAD) é um distúrbio metabólico raro com padrão de herança ligado ao cromossomo X, ocasionado por mutações no gene PDHA1. O complexo enzimático piruvato desidrogenase (PDH) é crucial para a conversão de piruvato em acetil-CoA, etapa essencial do ciclo de Krebs. A falha nesse processo gera acúmulo de lactato e um severo comprometimento bioenergético que afeta predominantemente o sistema nervoso central, resultando em manifestações neurológicas precoces, com ampla variabilidade fenotípica. OBJETIVO: Apresentar o caso do primeiro paciente sergipano diagnosticado com PDHAD, destacando a importância da atenção primária, no reconhecimento de sinais de alerta para doenças raras, e do ambulatório de Doenças Raras da UFS/Lagarto, no diagnóstico e tratamento.
Objetivos: Paciente do sexo masculino, apresentou desenvolvimento típico até os 6 meses, quando iniciou um quadro de hipotonia e mioclonias após infecção por COVID-19. A investigação progrediu e, aos 2 anos e 5 meses, uma ressonância magnética de crânio revelou alterações bilaterais em glóbulos pálidos, núcleos dentados e pirâmides bulbares, sugestivas de um distúrbio do metabolismo energético mitocondrial. Aos 2 anos e 7 meses, foi levado à Unidade Básica de Saúde por atraso na fala, fraqueza muscular e regressão de marcos do desenvolvimento, suscitando necessidade de atenção especializada. Encaminhado ao geneticista, o sequenciamento completo do exoma identificou uma variante patogênica hemizigótica no gene PDHA1 (c.787C>G, p.Arg263Gly), confirmando o diagnóstico de PDHAD do paciente aos 2 anos e 10 meses. Atualmente, com 3 anos e 11 meses, paciente encontra-se em tratamento com Tiamina (100mg/mL – 2,0mL 8/8h), Neuleptil (1% – 12 gts/dia), Etira (100 mg/mL – 1,5 mL 12/12h), dieta cetogênica e acompanhamento fisioterápico. Apresenta melhora clínica parcial, mas persiste com marcha atáxica, atraso de linguagem e crises de ausência.
Metodologia:
Resultados:
Conclusão: A variante p.Arg263Gly identificada no paciente está associada a fenótipos graves de PDHAD devido à sua capacidade de desestabilizar a subunidade E1945,. É possível que a infecção intercorrente tenha precipitado a disfunção metabólica, agravando o quadro neurológico. O reconhecimento dos sinais de alerta pelo médico da atenção primária foi fundamental para o encaminhamento e investigação especializada. O diagnóstico genético preciso viabilizou a introdução de terapias direcionadas, como a dieta cetogênica, que visa contornar o bloqueio metabólico, e a suplementação com Tiamina, à qual pacientes com a variante p.Arg263Gly podem apresentar resposta parcial. Este caso ilustra o impacto positivo do diagnóstico precoce e do cuidado multidisciplinar na trajetória de doenças metabólicas raras, reforçando o valor do acesso à atenção especializada no sistema público de saúde do Brasil.