

Trabalhos Científicos

Título: Perfil Clínico De Pacientes Com Distúrbios Da Oxidação Mitocondrial Dos Ácidos Graxos Do Ciclo Da Carnitina: Um Estudo Observacional

Autores: NATHALIA MARTINS AUGUSTO PEREIRA BOTELHO (FACULDADE DE MEDICINA-NUPAD- HOSPITAL DAS CLÍNICAS-UFMG-EBSERH), RODRIGO REZENDE ARANTES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS-FACULDADE DE MEDICINA-NUPAD-UFMG-EBSERH), VIVIANE DE CÁSSIA KANUFRE (HOSPITAL DAS CLÍNICAS-FACULDADE DE MEDICINA-NUPAD-UFMG-EBSERH), LUCIANA ALVES MILANEZ (HOSPITAL DAS CLÍNICAS-FACULDADE DE MEDICINA-UFMG-EBSERH), ELAINE ALVARENGA DE ALMEIDA CARVALHO (FACULDADE DE MEDICINA- HOSPITAL DAS CLÍNICAS-NUPAD-UFMG-EBSERH)

Resumo: Introdução: Os distúrbios da oxidação mitocondrial dos ácidos graxos dependentes de carnitina (DFAO-C), como a deficiência primária de carnitina (DPC), a deficiência de carnitina palmitoiltransferase I (CPT I) e a deficiência de carnitina palmitoiltransferase II (CPT II), constituem doenças genéticas caracterizadas por falhas no metabolismo de ácidos graxos de cadeia longa. Essas alterações comprometem a produção energética celular, sobretudo em situações de jejum prolongado ou estresse metabólico. Desde 2021, esses distúrbios foram incorporados à triagem neonatal (TN) no Brasil. Mediante a escassez de dados epidemiológicos acerca dos DFAO-C, estudos são fundamentais para caracterizar esses pacientes.
Objetivos: Descrever o perfil clínico e epidemiológico de recém-nascidos (RN) com resultados alterados na TN para distúrbios da oxidação mitocondrial dos ácidos graxos dependentes de carnitina.
Metodologia: Estudo observacional, prospectivo vinculado a um Ambulatório de Doenças Raras que realiza atendimentos a RN com alterações na TN para distúrbios da beta-oxidação dos ácidos graxos. Foi realizada a análise de dados de 92 pacientes com suspeita diagnóstica para os DFAO-C, no período de 2022 a 2025. As variáveis avaliadas incluíram sexo, idade gestacional, intercorrências gestacionais, valores obtidos no teste do pezinho e no exame confirmatório de perfil de acilcarnitinas, ocorrência de internações hospitalares, peso ao nascer, tipo de aleitamento materno.
Resultados: Dos 92 avaliados, 5 (5,4%) tiveram o diagnóstico confirmado para DFAO-C. Dentre esses, 80% (n=4) apresentaram DPC e 20% (n=1) revelaram CPT II. Todos os casos confirmados (100%, n=5) correspondiam ao sexo feminino e nasceram a termo (37–41 semanas). Dois pacientes (40%) necessitaram de internação no período pós-natal, sendo um (20%) por hipoglicemia associada a crises convulsivas e outro (20%) por icterícia tardia. Quanto ao tipo de aleitamento materno, 40% (n=2) receberam aleitamento materno exclusivo. Apenas um caso (20%) apresentou intercorrência gestacional, devido à infecção do trato urinário materna. A média de peso ao nascer foi de 2977 g. Entre os casos de DPC, a média dos valores de carnitina livre (C0) obtidos na triagem neonatal foi de 4,01 956, mol/L (VR normalidade: 10,36–73,76 956, mol/L), enquanto no exame confirmatório a média foi de 6,45 956, mol/L, ambos inferiores ao intervalo de referência de normalidade.
Conclusão: A análise dos casos confirmados evidencia a raridade desses distúrbios e a relevância da TN como ferramenta de saúde pública na perinatologia, promovendo avanços no conhecimento clínico-epidemiológico dos DFAO-C e contribuindo para o aprimoramento das estratégias de manejo e acompanhamento do RN.