



31º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Urgências e
Emergências
Pediátricas**

24 a 26 | novembro | 2022
Hotel Windsor Oceanico
Rio de Janeiro, RJ



Trabalhos Científicos

Título: Acidemia Metilmalônica: Apresentação De Um Caso Com Atualização Da Literatura.

Autores: NEY CRISTIAN AMARAL BOA SORTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA),
PRISCILA DIAS DOS SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A acidemia metilmalônica (AMM), um erro inato do metabolismo (EIM) por defeito no metabolismo do metilmalonato e cobalamina, é uma doença rara com potencial de letalidade significativo. O objetivo deste estudo é relatar ocorrência de caso de AMM e suas complicações, alertando profissionais atuantes em urgência e emergência. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Feminino, 10 meses, previamente hígida, história de consanguinidade parental e óbito de irmã no primeiro ano de vida com quadro clínico similar. Inicia quadro de vômitos, respiração e nível de consciência irregulares. Laboratorialmente, descartou-se origem infecciosa, com acidose metabólica grave, hiperamonemia e anemia. Ressonância de crânio mostrou hipersinal em núcleos de base. Suspeita de EIM, iniciou-se dieta sem proteínas, hipercalórica e referenciada para hospital especializado para investigação diagnóstica. Encontrado aumento acentuado dos ácidos 3-hidroxi-butírico e metilmalônico em análise de ácidos orgânicos (AAO) urinários e mutação c.2150G>T (p.Gly717Val), em homozigose, no gene MMUT, comprovando AMM MMUT(-). Iniciado cianocobalamina intramuscular diária, sem resposta clínica relevante. Evoluiu com pancreatite, hiperglicemia, insuficiência renal aguda, colestase, choque séptico, e nível de consciência flutuante. Fez uso de antibioticoterapia, anticonvulsivantes, drogas vasoativas, sedativos, anticoagulantes e diálise peritoneal. Evoluiu para óbito após 3 meses da admissão. **DISCUSSÃO:** Fenotipicamente, a AMM divide-se em responsiva ou parcialmente responsiva a vitamina B12. Geralmente, apresenta-se no primeiro ano de vida, com vômitos, letargia e hipotonia, além de acidose, hiperamonemia, hipo/hiperglicemia e neutropenia. As complicações incluem acometimento renal, pancreático e neurológico. É diagnosticada por AAO no plasma ou urina, por cromatografia gás-líquida e espectrometria em massa. Determina-se o subtipo por exames com avaliação de capacidade de resposta a B12. O tratamento consiste em estabilização clínica, dieta específica, controle de catabolismo, administração de carnitina, hidroxicobalamina, antibióticos, e tratamento das complicações. **CONCLUSÃO:** Crianças com quadros súbitos de encefalopatia, acidose metabólica e hiperamonemia, sem sinais infecciosos devem ser conduzidos, imediatamente, como EIM.