



3º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Urgências e
Emergências
Pediátricas**

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



Trabalhos Científicos

Título: Deficiência Primária De Carnitina Por Heterozigose No Gene Slc22A5 Em Lactente: Relato De Caso

Autores: ANA PAULA MACHADO FRIZZO (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ), CARLOS EDUARDO SOARES MAGALHÃES (UNIVERSIDADE IGUAÇU), WELLINGTON LUIZ RODRIGUES MAGALHÃES (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ), AMANDA APARECIDA MATOS SOUZA FERRAZ (UNIVERSIDADE IGUAÇU), ANA MARIA ESTEVES CASCABULHO (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ), REBECA DOS SANTOS VEIGA DO CARMO (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ), MARCELO PAULA COUTINHO (SERVIÇO DE GENÉTICA CAMPOS DOS GOYTACAZES), LORENA DE FREITAS GOTTARDI (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ), SHEYLA RIBEIRO MAGALHÃES (HOSPITAL SÃO JOSÉ DO AVAÍ), CAROLINA MOTHÉ VENANCIO (UNIVERSIDADE IGUAÇU)

Resumo: INTRODUÇÃO A deficiência primária de carnitina (DPC), corresponde a um erro inato do metabolismo (EIM), de natureza genética autossômica recessiva, caracterizada pela betaoxidação deficiente dos ácidos graxos. A apresentação clínica envolve descompensação metabólica, hipoglicemia hipocetódica e acidose metabólica. Este relato descreve um caso de DPC por heterozigose no gene SL22A5. RELATO DE CASO Paciente 2 meses, masculino, admitido com quadro de dispneia e febre. Encontrava-se hipocorado, desidratado, desnutrido, taquicárdico e respiração de kussmaul. Evoluiu com piora do estado geral, franca insuficiência respiratória, necessitando de ventilação mecânica. À investigação imagiológica detectou-se broncogramas aéreos em lobos inferiores pulmonares. Os exames laboratoriais apresentaram leucocitose com desvio à esquerda e a gasometria arterial, acidose metabólica mista. O potássio sérico estava no limite inferior de normalidade, concomitante a bicarbonatúria. Medidas de suporte foram estabelecidas, correção dos distúrbios ácido-básicos e antibioticoterapia com amicacina e gentamicina para tratamento da sepse, de provável foco pulmonar. Prosseguiu-se com o rastreio endócrino e metabólico do paciente, devido ao declínio no padrão pômbero-estatural, em que a deficiência primária de carnitina foi ratificada, mediante estudo genético. Foi identificada variante heterozigótica no gene SLC22A5 e, no momento, o paciente aguarda perfil enzimático para tratamento específico. DISCUSSÃO A apresentação clínica da DPC em lactentes, é inespecífica, podendo apresentar dispneia, taquipneia, taquicardia, baixo ganho de peso e inapetência, com distintos graus de gravidade, sendo importante, a investigação de EIM diante de um quadro de descompensação metabólica em neonatos e lactentes. A literatura reforça a importância do tratamento adjuvante com L-carnitina para controle dos sintomas, sobretudo nos padrões da cardiomiopatia hipertrófica benigna, correlacionada à deficiência. CONCLUSÃO O diagnóstico e o tratamento precoce são pilares para prognóstico favorável e diminuição da morbimortalidade. A viabilização do acesso aos métodos de rastreio, como ampliação da triagem neonatal, deve ser incentivada, assim como os estudos inerentes a causas metabólicas de etiologias raras.